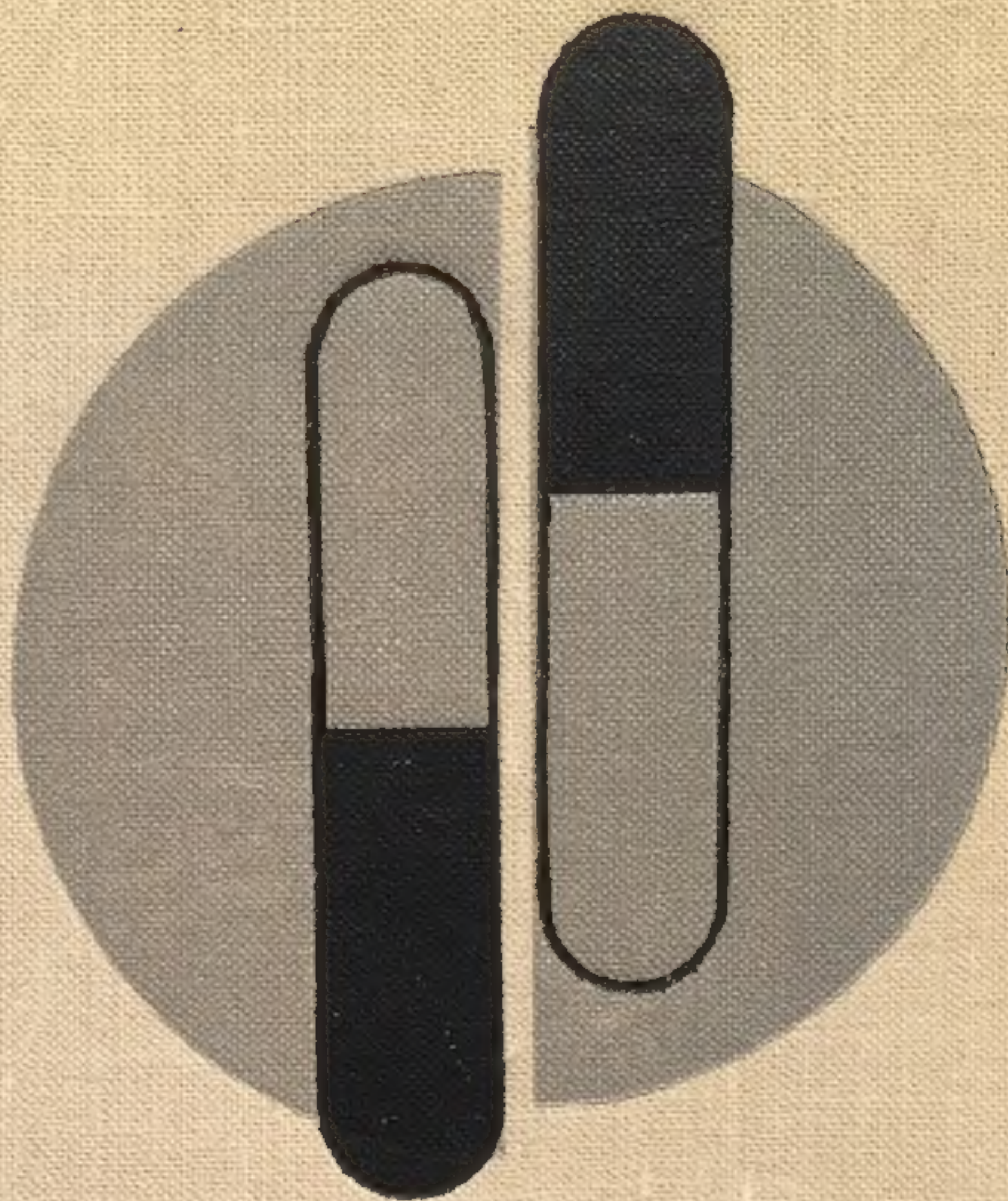


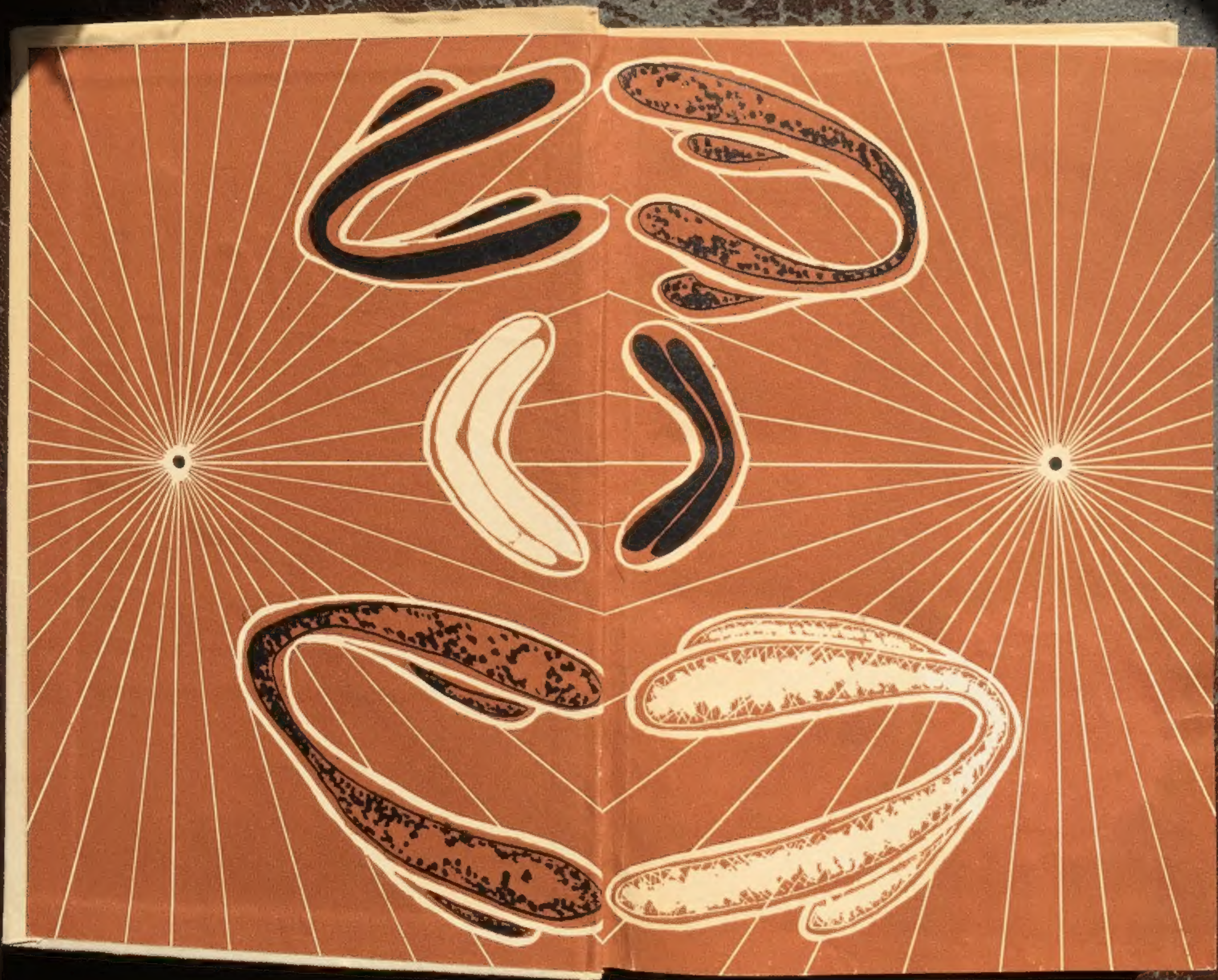
28.04
168
Варту

Лобинев 118.



ГЕНЕТИКА

С ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦИИ



ББК 28.0

57.02
Л68

4455

ГГ
С ОО

Лобашев М. Е. и др.
Л68 Генетика с основами селекции. Учебник для пед.
ин-тов. М., «Просвещение», 1970
431 с илл. + 1 наклейка на мел. бум. + 1 цвет. наклейка.
Перед загл. авт.: М. Е. Лобашев, К. В. Ватти, М. М. Тихомирова.

6—4—6
20—69

57.02

НЕ ДЛЯ ПРОДАЖИ

ИЗДАТЕ

28.0

168

М. Е. Лобашев

К. В. Ватти

М. М. Тихомирова

4455

БИБЛИОТЕКА
Волгоградского государственного университета
СПИСАНО
г. Москва
НЕ ДЛЯ ПРОДАЖИ

ГЕНЕТИКА

С ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦИИ

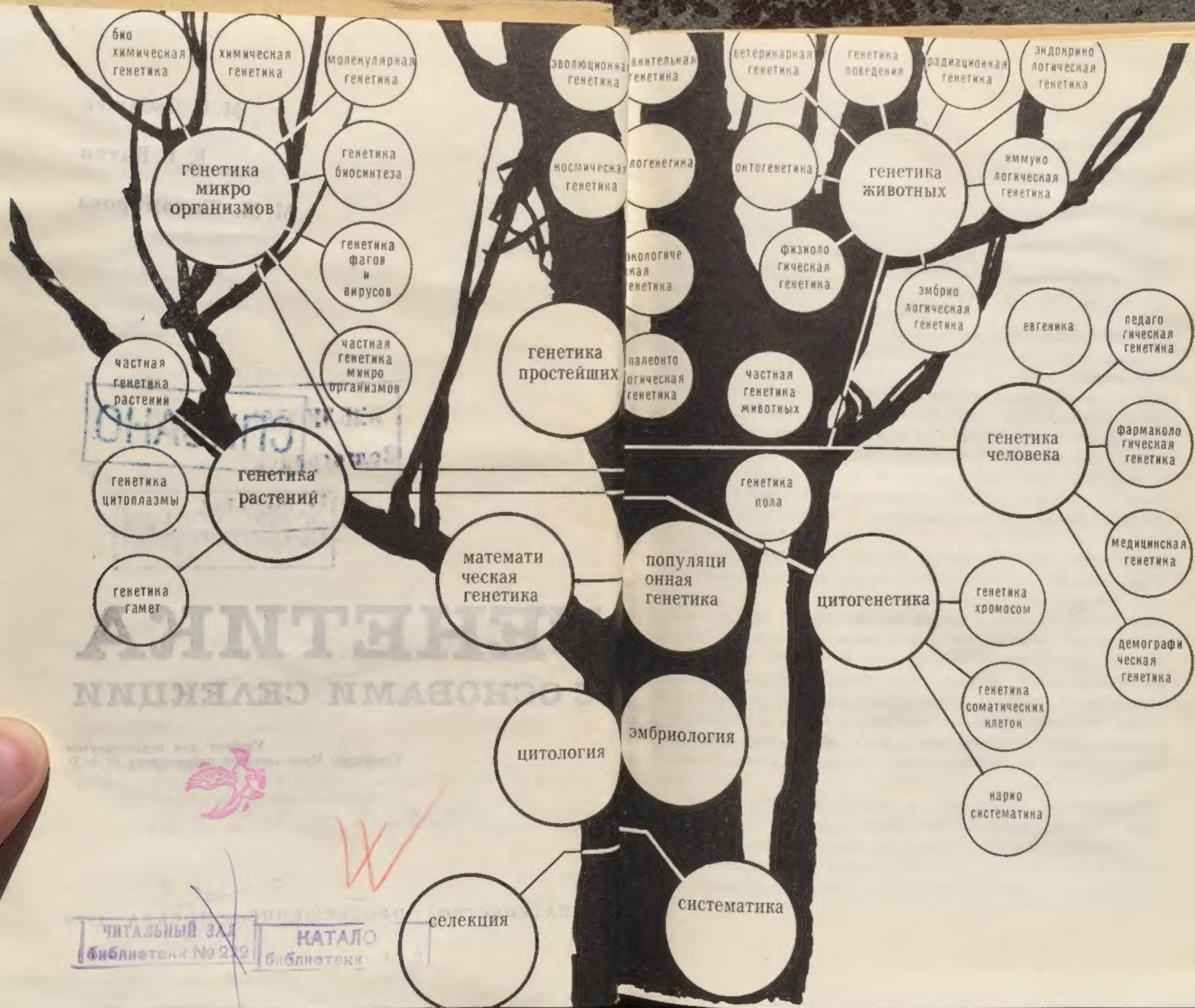
Учебник для пединститутов
Утвержден Министерством просвещения РСФСР

для пед.

Тихомирова.

57.02

ИЗДАТЕЛЬСТВО «ПРОСВЕЩЕНИЕ». МОСКВА 1970



ЧИТАЛЬНЫЙ ЗАЛ
библиотеки № 2/2

КАТАЛОГ
библиотеки

Оглавление

Предисловие (7)

Введение (9)

Раздел I. Материальные основы наследственности

Глава 1. Строение клетки (19). 1. Ядро (19). 2. Цитоплазма (19).

Глава 2. Цитологические основы бесполого размножения (22). 1. Деление клетки (22). 2. Строение хромосом и их репродукция (26). 3. Видовая специфичность кариотипа (39).

Глава 3. Цитологические основы полового размножения (43). 1. Мейоз (43). 2. Гаметогенез у животных (48). 3. Спорогенез и гаметогенез у растений (52). 4. Оплодотворение (54). 5. Нерегулярные типы полового размножения (58). 6. Чередование гаплофазы и диплофазы в жизненном цикле (60).

Раздел II. Закономерности наследования признаков и принципы наследственности

Глава 4. Гибридологический метод (64). 1. Особенности гибридологического метода (64). 2. Правила записи скрещиваний (65).

Глава 5. Наследование при моногибридном скрещивании (66). 1. Моногибридное скрещивание (66). 2. Анализирующее и возвратное скрещивания (71). 3. Наследование при неполном доминировании. Изменение характера доминирования (74). 4. Условия, обеспечивающие проявление закона расщепления (78). 5. Статистический характер расщепления (84). 6. Гаметическое расщепление и тетрадный анализ (87). 7. Особенности наследования при нерегулярных типах полового и при бесполом размножении (89).

Глава 6. Наследование при полигибридном скрещивании (92). 1. Дигибридное скрещивание (92). 2. Цитологические основы дигибридного расщепления (96). 3. Полигибридное скрещивание (99).

Глава 7. Наследование при взаимодействии генов (102). 1. Проявление действия гена (102). 2. Типы взаимодействия генов (103). 3. Множественное (плейотропное) действие генов (121).

Глава 8. Наследование признаков, сцепленных с полом (124). 1. Расщепление по полу и роль хромосом в определении пола (124). 2. Наследование признаков, сцепленных с полом (126). 3. Наследование при нерасхождении половых хромосом (131).

Глава 9. Сцепление и кроссинговер (134). 1. Явление сцепленного наследования (134). 2. Кроссинговер и его генетическое доказательство (135). 3. Величина перекреста и линейное расположение генов в хромосоме (139). 4. Локализация гена (144). 5. Генетические карты (146). 6. Учет кроссинговера при тетрадном анализе (150). 7. Цитологическое доказательство кроссинговера (152). 8. Сравнение генетических и цитологических карт хромосом (154). 9. Механизм кроссинговера (157). 10. Факторы, влияющие на перекрест хромосом (163).

Глава 10. Нехромосомное (цитоплазматическое) наследование (167). 1. Относительная роль ядра и цитоплазмы в наследовании (168). 2. Собственно нехромосомное, или цитоплазматическое, наследование (171). 3. Премаминация цитоплазмы (177). 4. Наследование через инфекцию и включения (180). 5. Генетический анализ нехромосомного наследования (181).

Глава 11. Основные законы наследования и принципы наследственности (185). 1. Законы наследования Менделя и вытекающие из них принципы

наследственности (185). 2. Законы наследования Моргана и вытекающие из них принципы наследственности (186). 3. Закономерности цитоплазматического наследования и вытекающие из них принципы наследственности (187).

Раздел III. Изменчивость, ее причины и методы изучения

Глава 12. Классификация изменчивости (190). 1. Генотипическая изменчивость (190). 2. Фенотипическая изменчивость (190).

Глава 13. Мутационная изменчивость (193). 1. Принципы классификации мутаций (193). 2. Генные мутации (200). 3. Хромосомные мутации (203). 4. Геномные мутации (212). 5. Цитоплазматические мутации (225). 6. Некоторые методы учета мутаций (227). 7. Спонтанный мутационный процесс и его причины (232). 8. Индуцированный мутационный процесс и его закономерности (236).

Глава 14. Модификационная изменчивость (244). 1. Понятие о модификационной изменчивости и ее значение (244). 2. Математические методы изучения изменчивости (247). 3. Закономерности модификационной изменчивости (252).

Раздел IV. Молекулярные основы наследственности

Глава 15. Химические основы наследственности (258). 1. Особенности микроорганизмов как объекта изучения молекулярной генетики (258). 2. ДНК — носитель наследственной информации (263). 3. Эписомы (268). 4. РНК — носитель наследственной информации (270).

Глава 16. Генетический код (271). 1. Генетическая организация ДНК (272). 2. Генетический контроль синтеза белка (274).

Глава 17. Природа гена (279). 1. Аллелизм и критерий аллелизма (279). 2. Структура гена (280). 3. Молекулярные основы некоторых генетических процессов (285).

Раздел V. Генетика пола

Глава 18. Определение пола (290). 1. Биология пола (290). 2. Хромосомная теория определения пола (292). 3. Балансовая теория определения пола (295). 4. Роль условий среды в определении пола (299).

Глава 19. Дифференциация и переопределение пола (301). 1. Дифференциация пола (301). 2. Переопределение пола в онтогенезе (302).

Глава 20. Соотношение полов и проблема его регуляции (305). 1. Соотношение полов в естественных условиях (305). 2. Искусственная регуляция соотношения полов (306).

Раздел VI. Генетические основы онтогенеза

Глава 21. Генетические основы дифференцировки (310). 1. Первичная дифференцировка (310). 2. Генетические механизмы дифференцировки (312).

Глава 22. Действие гена (317). 1. Цепи биосинтеза (317). 2. Время действия гена (318). 3. Трансплантация как метод изучения действия гена (320).

Глава 23. Генотип и фенотип (322). 1. Наследственная норма реакции. Управление онтогенезом (322). 2. Экспрессивность и пенетрантность (324). 3. Онтогенетическая адаптация (325). 4. Поведение как приспособление (326).

Глава 24. Дискретность онтогенеза (330). 1. Стадийное развитие (330). 2. Критические периоды. Фенокопии и морфозы (331). 3. Системный контроль генетических процессов (332).

Глава 25. Проблема наследования приобретенных изменений (335). 1. Анализ потомства особи с переопределенным полом (335). 2. Анализ прививочных гибридов (335). 3. Трансформация и гибридизация в культуре клеток (336).

Раздел VII. Генетика популяций и генетические основы эволюции

Глава 26. Популяция (340). 1. Популяция и ее генетическая структура (340). 2. Наследование в популяции (342).

Глава 27. Факторы генетической динамики популяций (347). 1. Мутационный процесс (347). 2. Отбор (348). 3. Численность популяции (350). 4. Изоляция (350).

Глава 28. Генетические основы эволюции (352). 1. Генетический гомеостаз (352). 2. Внутривидовая дивергенция (354).

Раздел VIII. Генетика человека

Глава 29. Методы изучения генетики человека (361). 1. Человек как объект генетических исследований (361). 2. Генеалогический метод (362). 3. Цитогенетический метод (365). 4. Близнецовый метод (367). 5. Онтогенетический метод (370). 6. Популяционный метод (371).

Глава 30. Проблемы медицинской генетики (374). 1. Хромосомные болезни (374). 2. Иммуногенетика (377). 3. Актуальные вопросы медицинской генетики (379).

Раздел IX. Генетические основы селекции

Глава 31. Селекция как наука (384). 1. Предмет селекции (384). 2. Исходный материал для селекции. Порода, сорт и штамм (384).

Глава 32. Источники изменчивости для отбора (386). 1. Комбинативная изменчивость (386). 2. Мутационная изменчивость (390). 3. Полиплоидия (395).

Глава 33. Системы скрещивания (398). 1. Классификация типов скрещивания и методов разведения (398). 2. Родственное скрещивание (инбридинг) (398). 3. Неродственное скрещивание (аутбридинг) (401). 4. Отдаленная гибридизация (403). 5. Гетерозис (405).

Глава 34. Наследуемость (411). 1. Коэффициент наследуемости (411). 2. Значение коэффициента наследуемости для селекции (412).

Глава 35. Методы отбора (414). 1. Массовый отбор (414). 2. Индивидуальный отбор (415).

Список рекомендуемой литературы (419).

Указатель авторов (420).

Предметный указатель (422).

Лобашев Михаил Ефимович, Ватти Кира Владимировна,
Тихомирова Маргарита Михайловна

ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦИИ

Редактор *А. М. Приданцева.* Художник *Д. П. Белов.* Художественный редактор *В. Г. Ежков.* Технический редактор *И. В. Квасницкая.* Корректор *Г. С. Попкова.*
Сдано в набор 18/X 1968 г. Подписано к печати 16/II 1970 г. 60×90¹/₁₆. Бумага тип. № 1.
Печ. л. 27+вкл. офсет 0,25+вкл. выс. п. 0,25. Уч.-изд. л. 27,21+вкл. 0,62. Тираж 40 тыс. экз.,
(Пл. 1969 г. № 20). А03663. Заказ № 368

Издательство «Просвещение» Комитета по печати при Совете Министров РСФСР. Москва,
3-й проезд Марьиной рощи, 41
Ленинградская типография № 4 Главполиграфпрома Комитета по печати при Совете Министров СССР, Социалистическая, 14.
Цена без переплета 84 к., переплет 18.

Предисловие

Биологическое образование становится насущной необходимостью каждого культурного человека. Это вызвано тем, что биология, наряду с физикой, химией и математикой, встала в ранг точных научных дисциплин и раскрывает новые горизонты в развитии производительных сил общества, в сельскохозяйственном и промышленном производстве.

Значение биологии как науки возросло благодаря тому, что одна из ее отраслей — генетика совершила настоящую революцию в познании и в методах изучения основных явлений природы, а именно воспроизведения клетки, наследственности и изменчивости. Основные загадки природы: возникновение жизни, развитие живой материи и использование органической энергии — могут быть разгаданы при условии познания трех указанных выше явлений. Для решения стоящих задач в настоящее время и концентрируются усилия биологов-генетиков, химиков, физиков, математиков и производится синтез знаний, добытых естествознанием в целом.

Учебник написан в объеме, соответствующем утвержденной программе для студентов педагогических институтов. Здесь даются лишь основные достижения современной генетики. Но генетика — быстро развивающаяся наука, и поэтому авторы стремились подчеркивать нерешенность тех или иных проблем.

Авторам хотелось бы предупредить читателей-студентов, что изучение генетики требует основательной общебиологической подготовки по цитологии, эмбриологии, биохимии, физиологии и систематике и знания других точных естественных наук (химии, физики и математики). Совершенно противопоказано отрывать рассмотрение генетических закономерностей от общебиологических.

Часто общебиологические и генетические закономерности, открытые на животных, противопоставляются таковым у человека. Человека от животных отличает вторая сигнальная система и социальные условия жизни, но биологические и генетические закономерности у них общие. Поэтому те генетические

закономерности, которые рассматриваются в книге на примере животных, растений и микроорганизмов, являются, как правило, универсальными и для человека. Это замечание мы считаем необходимым, поскольку педагог, зная огромные возможности социального воспитания и обучения детей, не должен забывать и об их генетическом разнообразии, что требует индивидуального подхода. Своевременное выявление генетической потенции ребенка может дать обществу гения, а больного — вылечить. В силу этих обстоятельств педагог не только дает генетические знания, но и сможет в свое время, когда будет разработано надежное тестирование, с большим успехом использовать их для выявления интеллектуального потенциала общества.

Авторы

Введение

Генети
следствен
Насле

редавать
тия потом
рых видов
тен милли
ство поко

мало чем
же как ки
ских пред

Органи

единицы: н
на лишь п
черты сход
чие между

Обеспеч

следовател
сти; вторая
вития и ха
организмов
стадий раз
начинается
происходит
ткани, а по
дит в соот
т. е. опреде

Мостик
основой на
половом ра
полом.

Клетки
ков взросл
ности разви
единица на
ный призна

Кулы или э
При изу
вого следуе
ность и нас

Введение

Генетика изучает два основных свойства организмов — наследственность и изменчивость.

Наследственность — неотъемлемое свойство организмов передавать при размножении свои признаки и особенности развития потомству. Благодаря наследственности организмы некоторых видов оставались относительно неизменными в течение сотен миллионов лет, воспроизводя за это время большое количество поколений. Например, современный опоссум (*Didelphys*) мало чем отличается от опоссума раннего мелового периода, так же как кистеперая рыба латимерия (*Latimeria*) от своих девонских предков.

Организмы группируются в определенные систематические единицы: виды, роды, семейства и т. д. Эта системность возможна лишь при наличии наследственности, сохраняющей не только черты сходства внутри каждой группы организмов, но и различие между ними.

Обеспечение константного сохранения признаков в ряду последовательных поколений лишь одна из сторон наследственности; вторая сторона — это обеспечение определенного типа развития и характера обмена веществ в онтогенезе. Каждому виду организмов свойственна определенная последовательность фаз и стадий развития. Так, например, дробление зиготы у человека начинается в яйцеводе, а на 5—6-й день после оплодотворения происходит имплантация, затем дифференцируются отдельные ткани, а потом уже закладываются органы. И все это происходит в соответствии с программой, которая записана в клетке, т. е. определяется наследственностью.

Мостиком, связывающим два поколения, т. е. материальной основой наследственности, являются: яйцеклетка и спермий при половом размножении и отдельная соматическая клетка при бесполом.

Клетки организмов не содержат готовых зародышей признаков взрослых особей: они несут в себе только задатки, возможности развития признаков и свойств, называемые *генами*. Ген — единица наследственности, определяющая отдельный элементарный признак, касается ли последний структуры белковой молекулы или элементарной реакции организма.

При изучении наследственности как одного из свойств живого следует различать два понятия: *собственно наследственность* и *наследование*. В понятие наследственности входит свойство генов детерминировать построение специфической белковой

молекулы, развитие признака и план строения организма. Наследование же отражает закономерности процесса передачи наследственных свойств организма от одного поколения к другому. При половом размножении наследование осуществляется через половые клетки, при бесполом и вегетативном — посредством деления соматической клетки.

В связи с этим и механизмы передачи могут быть различными.

Потомство, развивающееся в организме матери, может приобрести от нее в период беременности некоторые ненаследственные свойства (например, инфекционные болезни). Такие признаки получили название *врожденных*. У животных, обладающих нервной системой, мы встречаемся с особым типом функциональной преемственности приспособительных реакций между поколениями, когда потомство в порядке подражания родителям или в процессе воспитания вырабатывает те же условные рефлексы, которые приобрели родители в индивидуальной жизни. Поскольку в основе этой преемственности лежит механизм условного рефлекса, она может быть названа *сигнальной наследственностью*. Сигнальное наследование возникло в процессе эволюции как специальный механизм передачи индивидуального приспособления. Именно этот тип наследования лежит в основе процессов обучения и воспитания и обуславливает прогрессивное развитие человеческого общества.

Однако в генетической литературе довольно часто термин «наследственность» употребляется в широком смысле слова и включает как понятия наследственности и наследования в строгом смысле, так и другие формы преемственности между поколениями. В таком случае можно определить наследственность как свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями, а также обуславливать определенный характер индивидуального развития и план строения организма в соответствующих условиях внешней среды.

Наряду с явлением наследственности в предмет исследования генетики входит изучение *изменчивости*. Изменчивость является отражением нестабильного сохранения наследственных свойств организма. Она заключается в изменении генов и их комбинировании, а так же в изменении их проявления в процессе индивидуального развития организмов. Таким образом, наследственность сохраняет не только сходство, но и различия организмов в ряду поколений. Наследственность и изменчивость — два основных фактора, обеспечивающих эволюцию органических форм на Земле.

Современное изучение наследственности и изменчивости ведется на разных уровнях организации живой материи: молекулярном, хромосомном, клеточном, организменном и популяци-

онном. Это исследование осуществляется несколькими путями (методами), главным из которых является *генетический анализ*.

Систему скрещиваний в ряду поколений, дающую возможность анализировать закономерности наследственности и наследования отдельных свойств и признаков организмов при половом размножении, а также изменчивость генов и их комбинаторику, называют *гибридологическим анализом*. Это основной метод генетического анализа. Он включает в себя элементы *математической статистики*. Кроме того, в генетический анализ входит ряд других вспомогательных методов, заимствованных из эмбриологии, цитологии, физиологии и др.

Материальные основы наследственности изучают с помощью *цитологического метода*. Можно сказать, что этот метод служит для исследования «анатомии» наследственности. Изучение структуры клетки ведут с помощью световой и электронной микроскопии, рентгеноскопии и других приемов. Все шире для изучения материальных основ наследственности привлекаются цитохимические, биохимические, биофизические и физиологические методы. Сочетание гибридологического анализа с цитологическим составляет самостоятельный метод — *цитогенетический*.

Изучение действия гена и его проявления в индивидуальном развитии организма — один из разделов генетики, называемый *феногенетикой*, нам представляется правильнее называть этот раздел *онтогенетикой*. В онтогенетике применяются самые различные приемы анализа действия генов: трансплантация наследственно различных тканей, пересадка ядер из одной клетки в другую, методы культуры тканей, эмбриологический анализ развития, иммунологические реакции и т. д.

Таким образом, генетика изучает наследственность и наследственную изменчивость в трех основных аспектах: поведение генов в процессе размножения организмов, его материальную структуру, изменчивость и функцию (действие) гена в онтогенезе.

Официальной датой рождения генетики принято считать весну 1900 г., когда трое ученых, независимо друг от друга, в трех разных странах, на разных объектах, пришли к открытию некоторых важнейших закономерностей наследования признаков в потомстве гибридов. Г. де Фриз (в Голландии) на основании результатов работы с маком и другими растениями сообщил «о законе расщепления гибридов»; К. Корренс (в Германии) установил те же закономерности расщепления на кукурузе, а Э. Чермак (в Австрии) — на горохе.

Наука почти не знает неожиданных открытий. Это объясняется тем, что развитие ее обязано коллективному творчеству. Так случилось и с открытием законов наследственности. Оказалось, что трое ученых, открывших эти законы, всего-навсего

«переоткрыли» закономерности, открытые еще в 1865 г. Грегором Менделем и изложенные им в статье «Опыты над растительными гибридами», опубликованной в «Записках общества естествоиспытателей» в г. Брно.

Здесь нет необходимости излагать историю развития генетики, так как все содержание учебника посвящено этому вопросу, остановимся лишь на задачах и перспективах ее развития.

Генетика сейчас представлена большим количеством разделов, таких, как цитогенетика, генетика животных и человека, генетика микроорганизмов и простейших, генетика растений, математическая генетика, популяционная генетика и др.

Такая многосторонняя дифференциация генетики объясняется двумя обстоятельствами: во-первых, тем, что наследственность и изменчивость — основа возникновения и развития жизни на Земле; во-вторых, ее огромной важностью для развития сельскохозяйственного производства, медицины, а также для познания умственной и психической деятельности человека.

Именно эти моменты определили прогресс генетики в очень короткий период истории естествознания.

Важным обстоятельством, подготовившим почву для рождения генетики и ее дифференциации, послужило быстрое развитие биологии как экспериментальной науки, в особенности систематики, эмбриологии, цитологии, селекции и др. Бурное развитие животноводства и племенного дела, растениеводства и семеноводства во второй половине XIX в. также породило повышенный интерес к явлениям наследственности и изменчивости.

Развитию науки о наследственности и изменчивости особенно способствовало учение Ч. Дарвина о происхождении видов, которое внесло в биологию исторический метод исследования эволюции организмов.

Современные задачи генетики вытекают из установленных общих закономерностей, характеризующих наследственность и изменчивость. К этим задачам относится изучение механизмов изменения гена, воспроизведения генов и хромосом в каждом клеточном делении, действия генов и контролирования ими элементарных реакций и образования сложных признаков и свойств в целом организме. Кроме того, из необходимости познания эволюции органической природы вытекает необходимость изучения взаимосвязи процессов наследственности, изменчивости и отбора.

Задачи современной генетики состоят не только в исследовании указанных теоретических проблем, раскрывающих перспективы и потенциал науки для познания кардинальных явлений природы. Перед генетикой стоят также и более близкие задачи, важные для достижения многих практических целей.

Сорт растения или порода животного — средство производства в сельском хозяйстве. Высокопродуктивные сорта растений и породы животных повышают производительность труда. Хотя выведение сортов и пород — задача самостоятельной науки — селекции, последняя не может развиваться без знания законов наследственности и изменчивости. Генетика открывает новые пути для селекции.

Генетика важна для решения многих медицинских вопросов. Так, по расчетам генетиков, на 3,5 млрд. человек, населяющих земной шар, 10 млн. человек в каждом поколении могут быть поражены различными наследственными болезнями. К их числу относят ряд тяжелых заболеваний нервной системы (эпилепсия, шизофрения), эндокринной системы (кретинизм), крови (гемофилия, некоторые анемии) и т. д. Ранняя диагностика наследственных болезней позволяет более успешно разрабатывать методы предупреждения их развития. С помощью новейших цитологических методов разворачиваются широкие исследования генетических причин различного рода заболеваний и их ранней диагностики, благодаря чему возник новый раздел медицины — *медицинская цитогенетика*.

В настоящее время можно назвать как вновь создающийся раздел генетики *педагогическую генетику*. Предметом ее изучения должна стать генетическая детерминация психологии и интеллектуальных способностей детей. Свои способности и психологические особенности дети наследуют от родителей так же, как любые другие признаки. Только проявление способностей, памяти и ассоциаций, в основе которых лежит физиологический механизм высшей нервной деятельности, описанный И. П. Павловым, обусловлено более сложным взаимодействием наследственности, социальной среды, воспитания и тренировки.

В разнообразии способностей детей учитель убеждается при первом же знакомстве с классом. Конечно, роль воспитания в проявлении наследственных способностей детей значительно большая, чем влияние внешней среды на формирование морфологических признаков. И тем не менее очевидно, что дети по своим способностям к отдельным видам деятельности неравноценны не только в разных семьях, но и внутри одной семьи. Педагогическая генетика, изучая наследственные способности детей, их возрастную изменчивость, корреляции различных способностей, роль сигнального наследования и т. д., должна давать рекомендации педагогике. Преподаватель иногда ориентируется на среднюю оценку способностей всех детей, и это приводит к тому, что в процессе обучения своевременно не выявляется одаренность ребенка к определенному виду деятельности, способности его не развиваются. Это имеет непосредственное отношение и к вопросу выбора будущей профессии оканчивающими школу.

Однако эта новая область не может развиваться без знания закономерностей общей генетики. Последняя необходима учителю и для понимания современного естествознания в целом.

Ионизирующие излучения, сопровождающие атомный взрыв, представляют двойную опасность для живых существ. При облучении поражаются не только соматические клетки (клетки тела), но и половые. Изменение первых ведет к различным заболеваниям облученного организма (лучевая болезнь), изменение вторых — к различным наследственным аномалиям у его потомства.

Развитие *радиационной генетики* в связи с исследованиями в космосе стало еще более необходимым. В космических полетах человек попадает под действие космических излучений. Отсюда возникает одна из проблем космической генетики — необходимость генетической оценки опасности этих излучений.

Особую роль генетика стала играть в фармацевтической промышленности в связи с открытием антибиотиков. Доступность антибиотиков (пенициллина, стрептомицина, биомicina и др.), спасших многие миллионы жизней, стала возможной благодаря успехам генетики: были использованы искусственно полученные наследственно измененные формы продуцентов антибиотиков, имеющие в сотни раз большую продуктивность.

С особой силой перед генетикой встает проблема производства аминокислот для кормления животных и питания человека. Решение этой задачи также возможно лишь на основе получения микроорганизмов с высокой продуктивностью аминокислот. Уже теперь в этом направлении получены определенные результаты: сотни тонн некоторых аминокислот (например, глютаминовой кислоты) получают ежегодно.

Современное естествознание раскрывает строение атомного ядра, но перед ним стоят еще более грандиозные задачи: овладеть энергией гена, определяющего и контролирующего синтез белковой молекулы, создать из неживой материи модель живой клетки и овладеть процессами воспроизведения клетки. Когда человечество подойдет к решению этих задач, его могуществу над природой не будет границ: откроются качественно новые возможности получения органического вещества и создания новых форм. Человек станет истинным конструктором жизни на Земле. В решении этих грандиозных задач естествознания генетика в комплексе с другими науками должна сыграть важную роль.

Как бы каждый из биологов ни сужал свои исследования, в конечном счете все они изучают законы эволюции животных, растений и микроорганизмов. Именно эта задача объединяет биологические дисциплины в единую систему — биологию. Роль генетики особенно велика, поскольку она изучает два основных фактора эволюции: наследственность и изменчивость.

Очевидно, в основе наследственности и изменчивости должны лежать сложные биохимические и физиологические процессы, без учета которых нельзя понять сущность наследственности и изменчивости. Так генетика вступает в тесный контакт с биохимией и физиологией.

Если индивидуальное развитие организмов определяется наследственными факторами — генами, то действие гена нельзя понять в отрыве от общих закономерностей онтогенеза. Так генетика вступает в связь с эмбриологией. Но было бы глубоким заблуждением полагать, что современная биохимия, физиология, эмбриология и другие биологические дисциплины могут решать свои задачи в отрыве от генетики.

Естествознание после столетнего периода дивергенции, расчленения на отдельные дисциплины, продолжая еще распадаться на более узкие специальности, вступило в эпоху объединения. Диалектика природы и методов ее познания привела к необходимости изучать не отдельные, изолированные процессы, а законы взаимосвязи явлений в природе.

Общий язык у биологии с такими точными науками, как физика, химия, математика, мог возникнуть лишь после того, как была установлена единица измерения биологического явления. Такой единицей измерения в биологии оказалась пока единица наследственности — ген. Благодаря этому именно генетика стала одной из наиболее точных и вместе с тем увлекательных дисциплин современного естествознания.

Большой вклад в развитие мировой науки внесла наша отечественная генетика. Крупнейшие советские генетики и цитологи открыли ряд важнейших закономерностей наследственности и изменчивости. Такие ученые, как И. Д. Чистяков, описавший деление клетки, С. Г. Навашин, открывший двойное оплодотворение у цветковых растений, Н. И. Вавилов, сформулировавший закон гомологических рядов наследственной изменчивости, И. П. Павлов, заложивший основы генетики поведения, И. В. Мичурин, создавший новые методы селекции плодовых растений, Г. Д. Карпеченко — автор метода преодоления бесплодия отдаленных гибридов, С. С. Четвериков — основатель популяционной генетики, Ю. А. Филипченко — начинатель изучения частной генетики, А. С. Серебровский — пионер изучения тонкого строения гена, Н. К. Кольцов, развивший концепцию о химической природе гена, и заложивший основы селекции С. И. Жегалов, М. Ф. Иванов, А. П. Шехурдин, П. Н. Константинов, В. Я. Юрьев и ряд других, создали свои научные школы и разработали целые направления, которые заняли почетное место в истории мировой генетики. Ряд ныне живущих селекционеров (В. Н. Мамонтова, В. С. Пустовойт, П. П. Лукьяненко) создали выдающиеся сорта растений — пшеницы, подсолнечника и других культур.

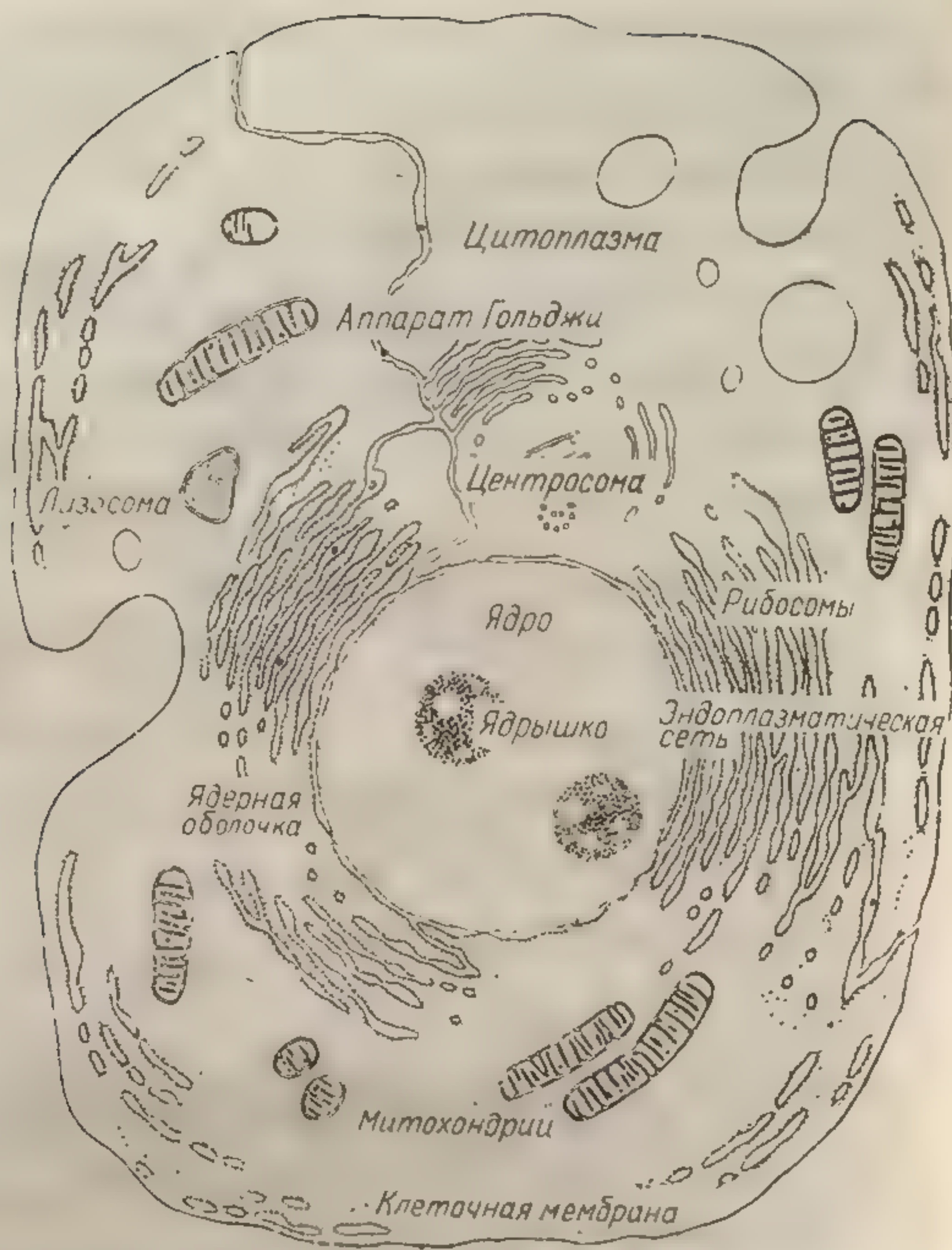


Схема строения клетки по дан-
ным электронной микроскопии.

Кажд
лений ха
свилья р
чем куда
представ
размнож
ство себ
Что
обеспечи
Поско
ние клет
рассмотр
дельных
клеток.
Не ме
вен"

Раздел I. Материальные основы наследственности

4455

Каждый вид животных и растений сохраняет в ряду поколений характерные для него черты: курица выводит цыплят, свинья рождает поросят, рожь воспроизводит рожь и т. д., причем куда бы ни перевозили и в какие бы условия ни помещали представителей данного вида, если они сохраняют способность размножаться, то воспроизведут себе подобных. Воспроизводство себе подобного потомства обеспечивает наследственность.

Что же является материальной основой наследственности, обеспечивающей эту преемственность?

Поскольку в основе размножения организмов лежит деление клетки, для ответа на поставленный вопрос необходимо рассмотреть строение клетки, ее химический состав, роль отдельных структур в функционировании и воспроизведении клеток.

Не менее важен вопрос и о том, каким способом наследственная информация передается от одного поколения к другому.

В природе существуют два способа размножения: *бесполое* и *половое*. Они принципиально отличаются друг от друга. При бесполом размножении одна клетка делится, воспроизводя целый организм. При половом размножении, как правило, две половые клетки (мужская и женская) соединяются и дают

начало одной клетке (зиготе), которая затем уже делится и воспроизводит организм.

Однако указанные два способа размножения имеют и общее: организм развивается из одной клетки.

Отличают еще *вегетативное размножение*, при котором новое поколение воспроизводится не из отдельной клетки, а из группы клеток эмбриональной или специализированной соматической ткани: отдельных органов (клубней, луковиц, корневищ) или из участков мицелия. Однако в основе вегетативного размножения, как и бесполого, лежит также процесс клеточного деления.

1. ЯДРО

Ядро является одной из важнейших частей клетки. Оно имеет сложную структуру, занимает центральное положение в клетке и окружено ядерной оболочкой. В нем сосредоточены основные наследственные факторы, определяющие развитие организма.

Внутри ядра находится ядерный сок, в котором находятся различные ферменты и другие вещества. Ядро также содержит так называемые ядрышки, которые являются центрами синтеза рибосом.

Ядрышки представляют собой небольшие, плотные структуры, которые могут быть обнаружены в ядре при помощи электронного микроскопа. Они состоят из рибонуклеопротеида и играют важную роль в синтезе рибосом.

2. ЦИТОПЛАЗМА

Цитоплазма представляет собой жидкую среду, в которой находятся различные organelлы и молекулы. Она состоит из цитозоля и цитоскелета. Цитозоль — это жидкая часть цитоплазмы, в которой находятся различные растворенные вещества. Цитоскелет — это система белковых волокон, которая поддерживает форму клетки и участвует в движении organelл.

Глава 1. СТРОЕНИЕ КЛЕТКИ

Соматические и половые клетки многоклеточных животных и растений и одноклеточные организмы в принципе сходны по своему строению (см. рис. на стр. 16).

Они состоят из клеточной мембраны и протоплазмы. Протоплазма представлена ядром и цитоплазмой, содержащей различные органоиды (органеллы). Помимо общих для всех клеток структур, они обладают и рядом общих функциональных особенностей: использование и превращение энергии, синтез макромолекул из более простых веществ, самовоспроизведение и деление.

1. ЯДРО

Ядро является центром, управляющим жизнедеятельностью всей клетки и координирующим ее (см. главы 9, 15, 20). Оно имеет сложное строение, изменяющееся на разных фазах жизненного цикла клетки. В неделящейся клетке (интерфазе) ядро занимает приблизительно 10—20% ее объема. Оно окружено ядерной оболочкой (мембраной), пронизанной порами, через которые осуществляется обмен веществ между ядром и цитоплазмой.

Внутри ядра находятся *хроматин*, одно или несколько *ядрышек* и ядерный сок (кариолимфа, нуклеоплазма).

В ядерном соке в световом микроскопе можно различить сетчатую структуру с глыбками хроматина. По данным электронной микроскопии, эта сеть есть не что иное, как *хромосомы*, которые становятся хорошо различимыми только во время деления клетки.

Ядрышки — тельца, связанные с хромосомами, содержат большое количество *рибонуклеиновой кислоты* (РНК). Функция их еще недостаточно изучена. Имеются данные о том, что в них происходит синтез одной из РНК клетки, а именно *рибосомной*.

2. ЦИТОПЛАЗМА

Цитоплазма состоит из прозрачной жидкости гиалоплазмы и органоидов. Обязательным органоидом клетки является система мембран, служащих продолжением клеточной мембраны и имеющих гладкую или шероховатую поверхность из-за расположенных на них мельчайших гранул диаметром 100—120 Å (рибо-

сомы). Эта система мембран получила название *эндоплазматической сети*. Она связывает клеточную и ядерную мембраны и имеет, как и они, липопротеиновую природу. По эндоплазматической сети — сети канальцев, образуемых мембранами, происходит движение веществ внутри клетки.

В цитоплазме находятся также и другие органоиды: митохондрии, рибосомы, аппарат Гольджи, лизосомы, центросома в клетках животных и низших растений, пластиды у растений и др.

Митохондрии бывают разной формы — палочковидные и гранулообразные. Для каждого вида организмов и типа тканей характерны различные по форме, величине и роли в биохимических процессах митохондрии. Их форма может изменяться в зависимости от функционального состояния клетки. Размеры митохондрий варьируют в значительных пределах: от 0,2 до 2—7 мк. Установлено, что они принимают участие в окислительном обмене клетки. Полагают, что в митохондриях происходят все реакции цикла Кребса. Митохондрии — поставщики энергии.

Рибосомы находятся в значительном количестве в цитоплазме (главным образом на поверхности мембран), а также в ядре. Они состоят из двух неравных по размеру частей. Общий размер их варьирует от 150 до 350 Å, и в световом микроскопе они невидимы. Их особенностью является высокое содержание РНК (рибосомная) и белков; 80—90% всей клеточной РНК находится в рибосомах. Установлено, что рибосомы участвуют в синтезе клеточных белков под контролем ядра.

Аппарат Гольджи обеспечивает выделительную и секреторную функции клетки.

Лизосомы — тела, содержащие ряд ферментов и выполняющие функцию пищеварения внутри клетки: их ферменты способствуют расщеплению больших молекул на более мелкие составные части, которые могут окисляться ферментами митохондрий. Разрыв мембран, окружающих лизосомы, ведет к лизису содержащих их клеток.

Центросома (клеточный центр) состоит из двух компонентов: небольших телец — *центриолей* и *центросферы* — особым образом дифференцированного участка цитоплазмы. С центросомой связано формирование *ахроматинового веретена*, возникающего в период деления клеток. В клетках цветковых растений центросомы не найдены: здесь ахроматиновое веретено закладывается на полюсах деления в виде так называемых «полярных колпачков».

Пластиды (хлоропласты, лейкопласты, хромопласты и др.) характерны для цитоплазмы растительных клеток. Они осуществляют фотосинтез, синтез крахмала и пигментов, а также липидов и пластидных нуклеиновых кислот.

Клеточная мембрана имеет сложное строение, которое приспособлено к выполнению определенных функций: защитная, избирательная проницаемость и активное втягивание частиц и молекул.

* *

*

В целом можно сказать, что клетка является элементарной единицей жизни: в ней есть все необходимое для поддержания обмена веществ и размножения.

Краткое напоминание об общей структуре клетки было необходимо лишь для того, чтобы в последующем оценить роль отдельных ее элементов в наследственности.

Динамика структур в клеточном цикле и строение хромосом будут рассмотрены в следующей главе.

Глава 2. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ БЕСПОЛОГО РАЗМНОЖЕНИЯ

В основе бесполого и вегетативного размножения организмов лежит универсальный процесс — деление клетки.

1. ДЕЛЕНИЕ КЛЕТКИ

Митоз. Деление клетки — центральный момент размножения организмов. В результате из одной клетки возникают две.

Этот процесс состоит из двух основных этапов: деление ядра — митоз (кариокинез) и деление цитоплазмы — цитокинез.

В жизненном цикле клетка проходит шесть последовательных стадий: интерфазу, профазу, прометафазу, метафазу, анафазу и телофазу (рис. 1, 2). Все эти стадии составляют один митотический цикл, разделяемый на интерфазу и митоз.

Между двумя последовательными делениями клетки ядро находится в стадии *интерфазы*. Хотя интерфазу называют иначе фазой покоящегося ядра, на самом деле метаболические процессы в ядре в этот период, как будет видно дальше, совершаются с наибольшей активностью: клетка готовится к делению. В ядре в это время хорошо видна сетчатая структура, составленная из тонких нитей — хромосом.

В *профазе* — первой фазе митоза хромосомы спирализуются и становятся видимыми в световом микроскопе как двойные нити. Это убеждает нас в том, что в интерфазе осуществляется процесс удвоения, или репродукции, хромосом, при котором каждая из материнских хромосом строит себе подобную — дочернюю. Однако эти половинки, которые называются еще *сестринскими хроматидами*, в профазе не расходятся, а удерживаются вместе одним общим участком, называемым *центромерой* (кинетохором).

В профазе хромосомы претерпевают процесс дальнейшей спирализации по оси, что приводит к их укорочению и утолщению. Важно подчеркнуть, что в профазе хромосомы располагаются по всему объему ядра.

В клетках животных в очень ранней интерфазе или даже еще в поздней телофазе предыдущего деления происходит удвоение центриоли, после чего в профазе начинается расхождение дочерних центриолей к полюсам клетки. Между центриолями появляется пучок тонких нитей веретена деления, совокупность которых называют *ахроматиновым аппаратом*.

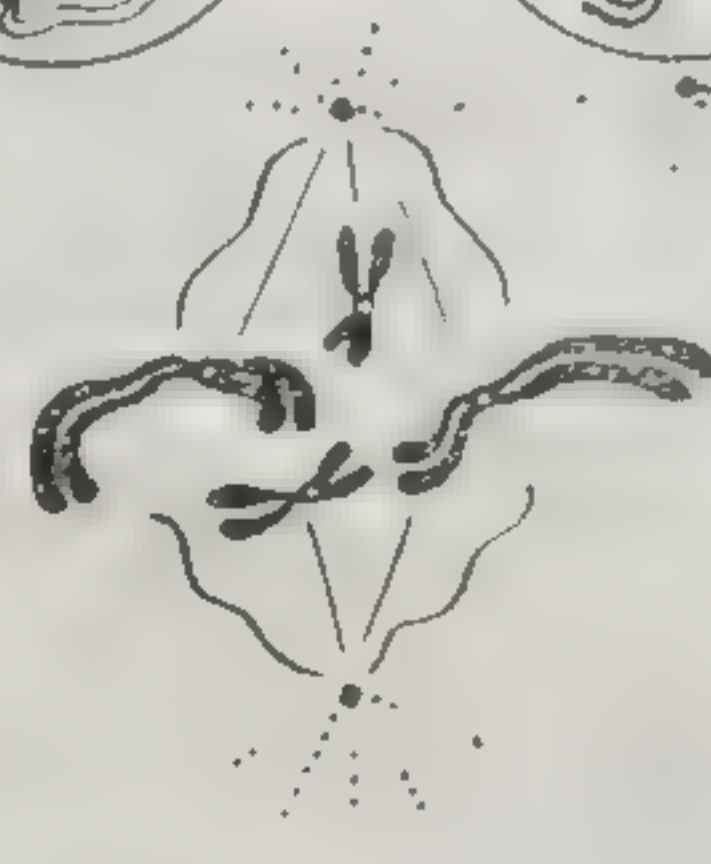
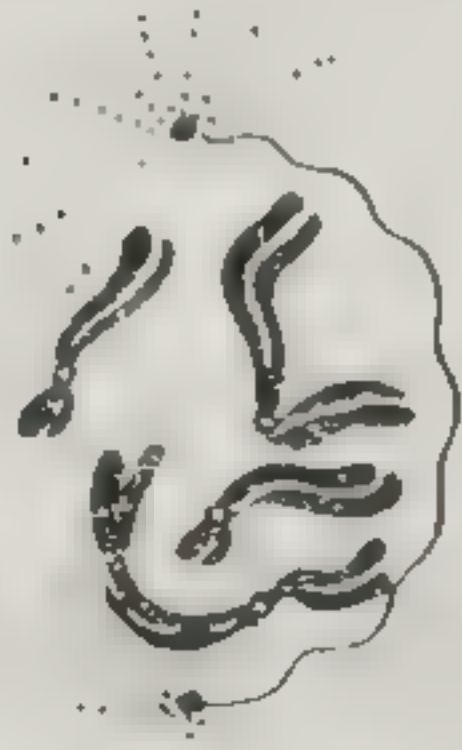
Интерфаза



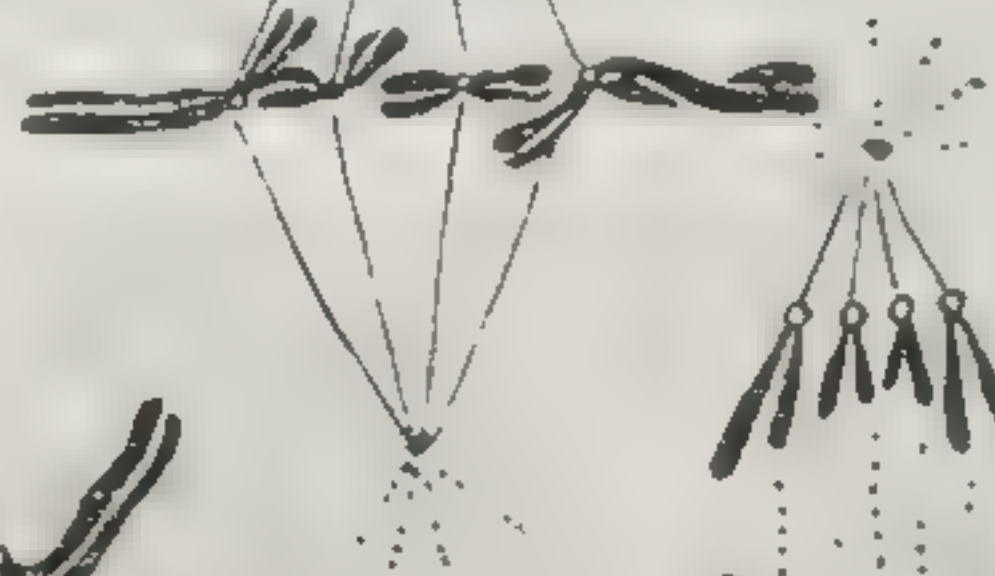
Профаза



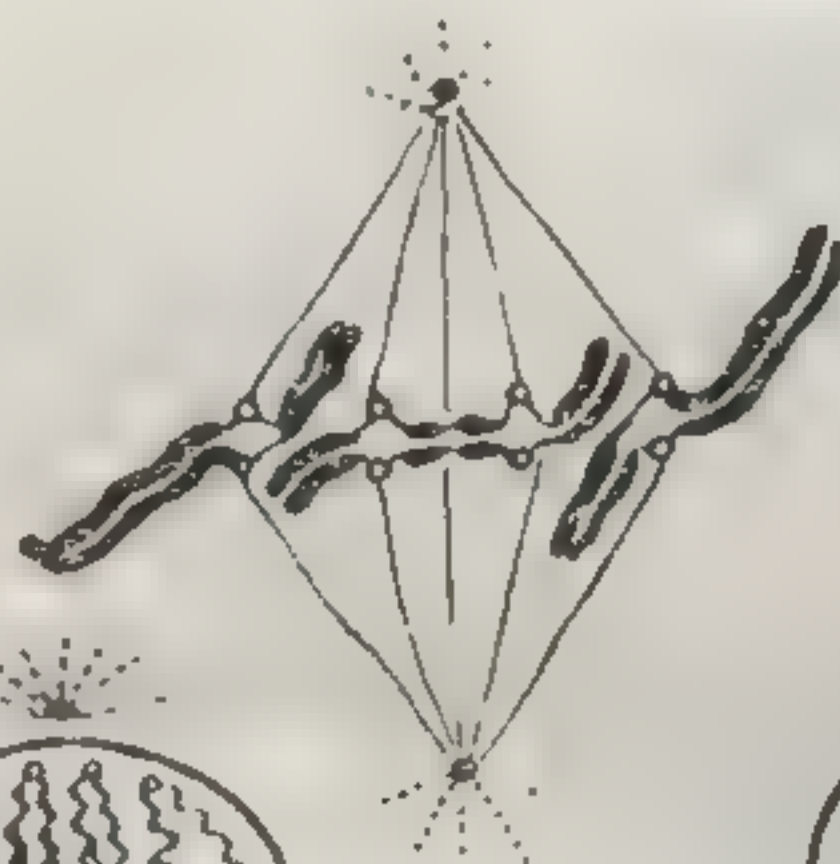
Прометафаза



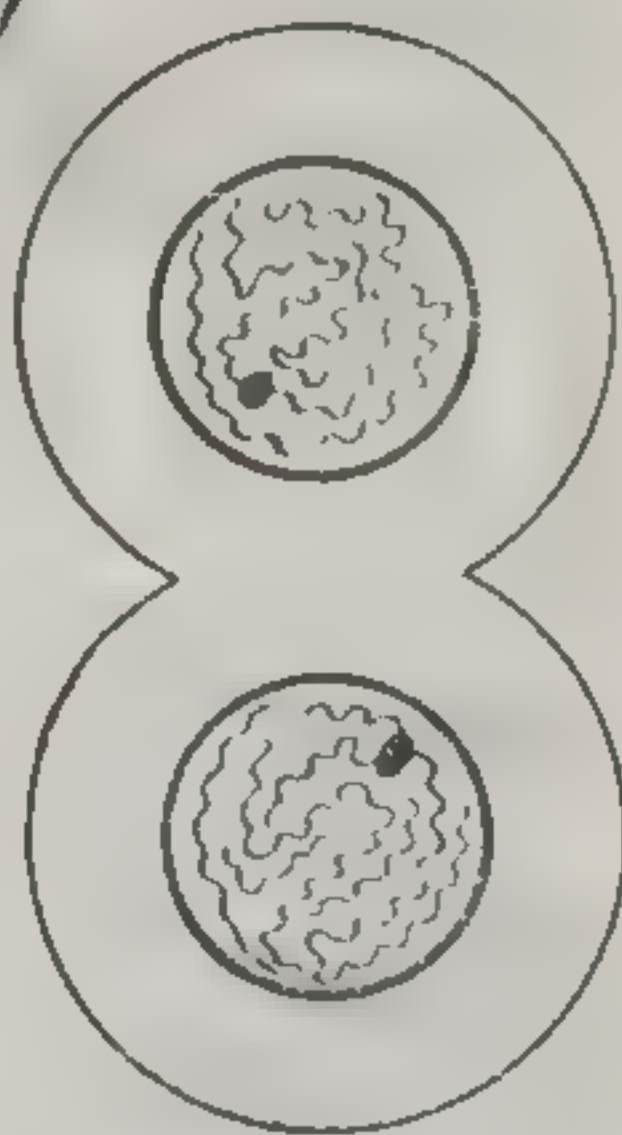
Метафаза



Анафаза



Телофаза



1.

Схема митоза в животной клетке.

Нити веретена имеют белковую природу, поэтому всегда перед их образованием в клетке идет интенсивный синтез и накопление белков.

Существенными признаками окончания профазы являются исчезновение ядрышек и оболочки ядра, в результате чего хромосомы оказываются в общей массе цитоплазмы и нуклеоплазмы, которые теперь образуют *миксоплазму*.

Прометафаза характеризуется движением хромосом к экваториальной плоскости клетки. Это движение и распределение хромосом на экваторе веретена деления получило название *метакинеза*.

Метафазой называют стадию расположения хромосом в экваториальной плоскости, перпендикулярной оси веретена. Хромосомы, расположенные в этой плоскости, образуют экваториальную, или *метафазную*, пластинку. Каждая хромосома располагается таким образом, что ее центромера находится точно в экваториальной плоскости, а все остальное тело хромосомы может лежать и вне ее. При рассмотрении экваториальной пластинки с полюсов деления клетки хорошо видны все хромосомы, так что можно сосчитать их число и изучить форму. Нити веретена приобретают более плотную консистенцию, чем остальная масса цитоплазмы. Они прикрепляются к хромосомам таким образом, что к каждой центромере подходят нити от двух полюсов.

Анафазой называют следующую фазу митоза, в которой делятся центромеры, и сестринские хроматиды (которые теперь можно назвать уже хромосомами) расходятся к полюсам. При этом отталкиваются друг от друга в первую очередь центромерные участки, а затем расходятся к полюсам центромерами вперед и сами хромосомы.

Расхождение хромосом в анафазе начинается одновременно — «как по команде» — и завершается очень быстро. После расхождения хромосом их количество у каждого полюса оказывается одинаковым и точно соответствует общему числу хромосом исходной клетки. Благодаря такому способу деления ядра обеспечивается постоянство числа хромосом в клеточных поколениях.

В *телофазе* дочерние хромосомы деспирализуются и утрачивают видимую индивидуальность. Образуется оболочка ядра. Затем восстанавливается и ядрышко (или ядрышки), причем в том же числе, в котором они присутствовали и в родительских ядрах. Ядро реконструируется в обратном порядке по сравнению с теми изменениями, которые оно претерпевало в профазе.

Цитокинез. Пластиды размножаются путем деления и, по видимому, не возникают в клетке заново. Предполагают, что и митохондрии размножаются путем деления. Вообще же о ме-

механизмах репродукции органоидов клетки известно еще очень мало. Есть сведения, что процесс этот протекает асинхронно, а скорость деления частиц не совпадает со скоростью деления ядра. При цитокинезе распределение их по дочерним клеткам не подчиняется строгой закономерности, так как, по-видимому, не существует специального механизма, контролирующего этот процесс. В силу этого дочерние клетки могут получать неравное число одноименных органоидов. Случайное распределение органоидов между дочерними клетками не нарушает их нормальную жизнедеятельность. Очевидно, это происходит потому, что количество одноименных взаимозаменяемых частиц в клетке очень велико.

Деление тела клетки — цитокинез начинается вслед за делением ядра. В животной клетке деление происходит путем перешнуровывания цитоплазмы по экватору материнской клетки от периферии к центру. В растительной клетке формирование клеточной перегородки идет при участии веретена за счет так называемого *фрагмопласта* от центра к периферии. Этим заканчивается митоз.

Продолжительность всего митотического цикла зависит от вида организма, типа ткани, физиологического состояния организма, внешних факторов (температуры, светового режима и др.) и колеблется в пределах от 30 минут до 3 часов. Скорость прохождения отдельных фаз митоза также изменчива.

Причины, определяющие готовность клетки к делению, и пусковой механизм до сих пор остаются невыясненными.

Кроме митоза известны и другие типы деления. Они встречаются, как правило, только в дифференцированных тканях. Рассмотрим некоторые из них: амитоз, эндомиоз, поли-тению.

Амитоз. Прямое деление ядра, без образования ахроматинового веретена, называют амитозом. Деление происходит путем перешнуровывания ядра на две части; иногда из одного ядра образуется сразу несколько ядер (фрагментация). Амитоз постоянно встречается в клетках ряда специализированных и патологических тканей, например: в крахмалообразующих клетках картофеля, в клетках мышц при регенерации, в раковых клетках, у простейших и др.

Эндомиоз. Эндомиозом называют такой процесс, при котором репродукция хромосом в клетке не сопровождается делением ядра. Вследствие этого в клетке происходит умножение числа хромосом, иногда в десятки раз по сравнению с исходным. Эндомиоз встречается в интенсивно функционирующих клетках различных тканей как растений, так и животных.

Политения. Иногда воспроизведение хромосом происходит без увеличения их числа в клетке. Каждая хромосома многократно удваивается, но дочерние хромосомы остаются связанны-

ми между собой. Это явление называется *политенией*. Оно представляет собой частный случай эндомитоза. В результате политении диаметр хромосом заметно увеличивается. Число нитей в политенной хромосоме может достигать 1000—2000. В этом случае образуются так называемые гигантские хромосомы. Явление политении наблюдается в клетках ряда дифференцированных тканей и связано с особыми функциями ядра клетки. Поэтому политения характерна для тканей определенных органов, например слюнных желез двукрылых, и для клеток некоторых растений. Для того чтобы оценить значение происходящих при делении клетки процессов, необходимо более подробно рассмотреть строение и воспроизведение, т. е. репродукцию хромосом.

2. СТРОЕНИЕ ХРОМОСОМ И ИХ РЕПРОДУКЦИЯ

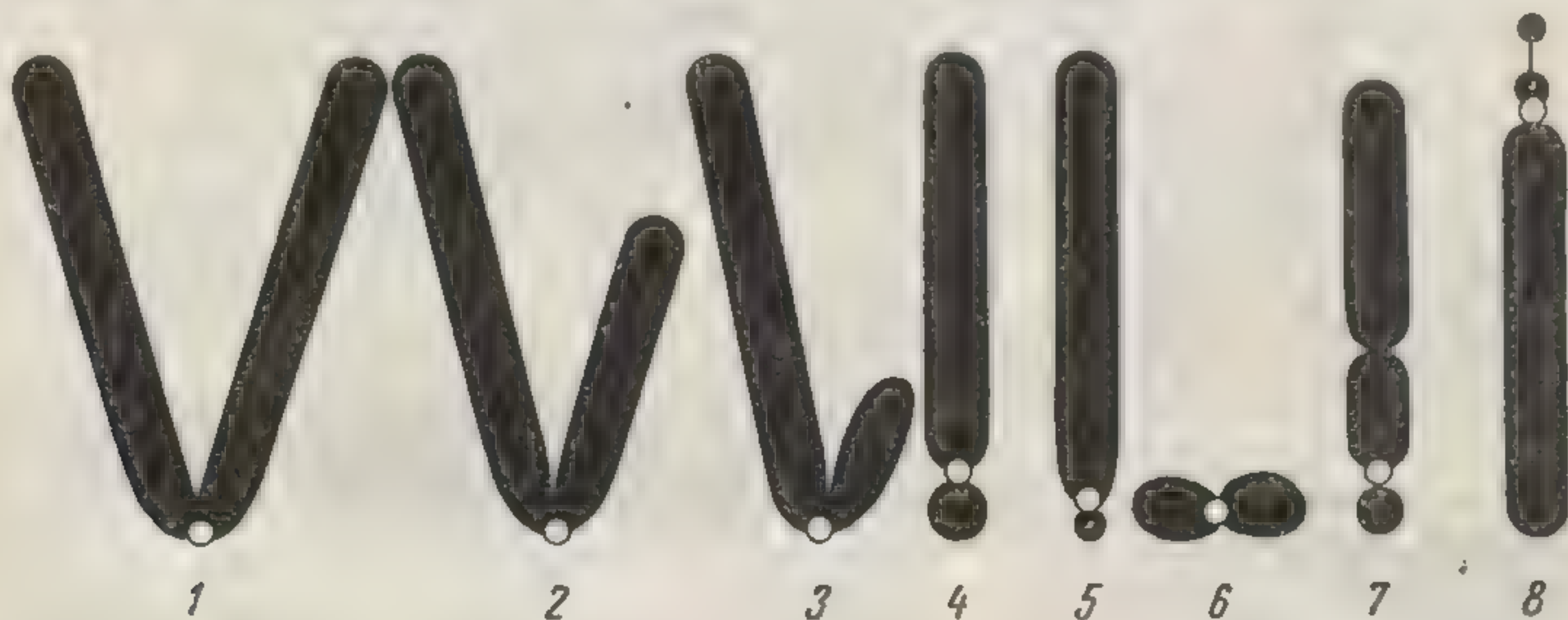
Морфология и размеры хромосом. Общая морфология хромосом лучше всего выявляется на стадии метафазы или ранней анафазы, когда хромосомы наиболее укорочены и находятся в экваториальной плоскости. В это время хорошо видно, что они различаются по форме и величине (рис. 3). Форма каждой хромосомы определяется главным образом положением первичной перетяжки, где располагается центромера. Местоположение центромеры в разных хромосомах может быть различным, но оно постоянно и типично для каждой хромосомы.

Если центромера располагается в длинной хромосоме по середине, то в метафазе такая хромосома выглядит как равноплечая V-образная, или *метацентрическая* (рис. 3, 1, 6). Если центромера делит хромосому на два неравных участка, то образуются или слабо неравноплечая — *субметацентрическая* (рис. 3, 2), или резко неравноплечая — *acroцентрическая* хромосома (рис. 3, 3, 4, 5). Предполагают, что центромера никогда не бывает на самом конце хромосомы. Концевые сегменты хромосом названы *теломерами*. Участок хромосомы, располагающийся ближе к центромере, называют *проксимальным*, а отдаленный — *дистальным*.

Кроме первичной перетяжки, хромосома может иметь вторичную перетяжку, не связанную с прикреплением нити веретена (рис. 3, 7). Эта перетяжка в хромосоме связана с формированием ядрышка и называется *ядрышковым организатором*. Выяснено, что этот участок хромосомы имеет сложную структуру и ответствен за синтез рибосомной РНК. Иногда вторичная перетяжка может быть очень длинная, и тогда она отделяет от основного тела хромосомы небольшой участок, называемый спутником. Такие хромосомы называют *спутничными* (рис. 3, 8).

Как уже было сказано, к центромеру в метафазе прикрепляется нить веретена, разводящая хромосомы к полюсам. В случае разлома хромосомы бесцентромерный ее участок (*ацентрический фрагмент*) способен репродуцироваться, но восстановить центромеру не может. В силу отсутствия центромеры такой ацентрический фрагмент не имеет ориентации и при клеточном делении чаще всего утрачивается. Фрагмент сохранится лишь в случае, если он прикрепится к другой хромосоме, имеющей центромеру.

Однако известны палочковидные хромосомы, к которым нити веретена могут прикрепляться по всей их длине. Такие



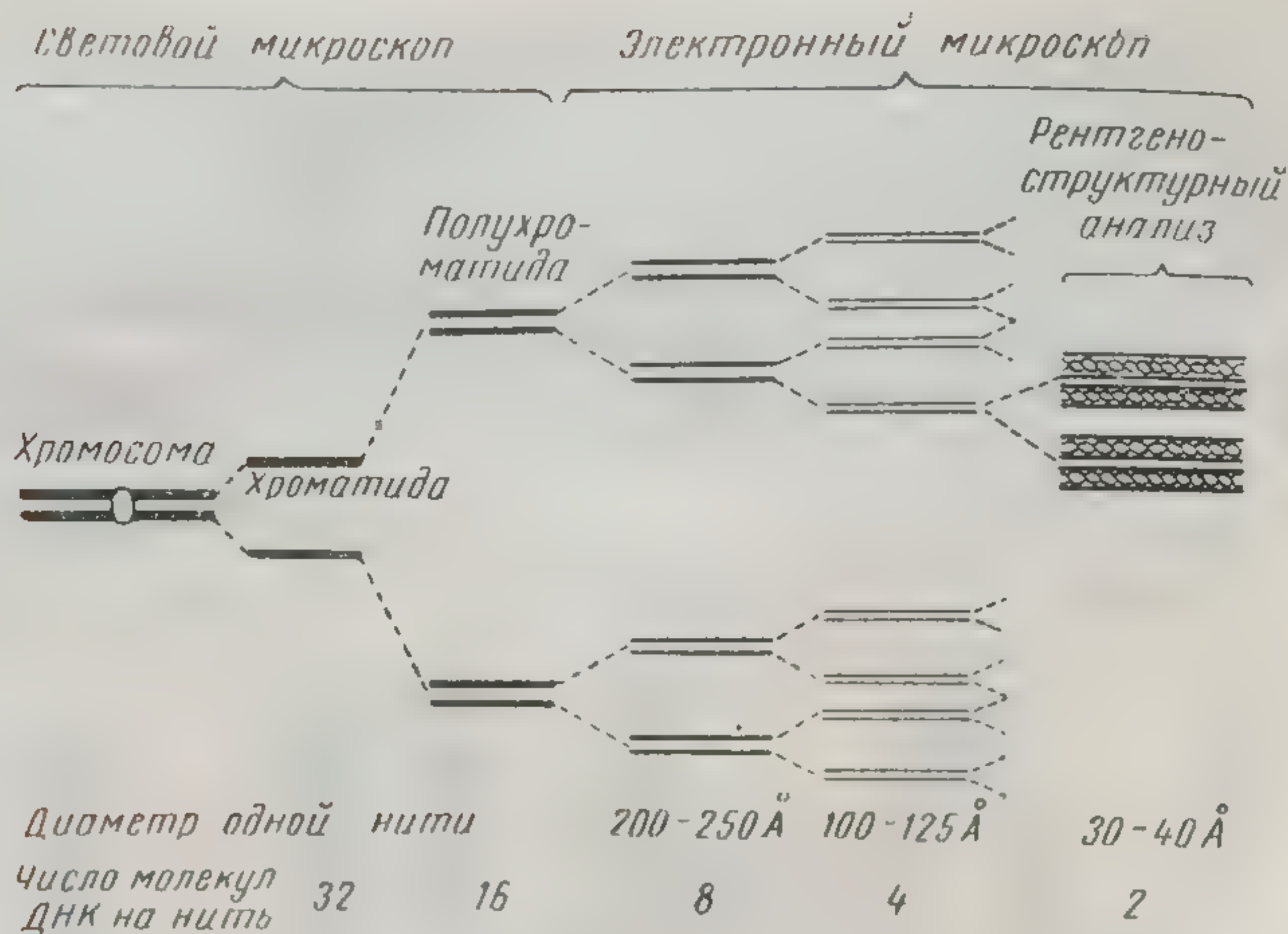
хромосомы имеют *диффузную центромеру*. В этом случае фрагменты разорвавшейся хромосомы могут нормально расходиться в анафазе. Природа этого явления остается пока малоисследованной.

Хромосомы различаются не только по морфологии, но и по величине. Длина их варьирует от 0,2 до 50 мк; диаметр от 0,2 до 5 мк (или 200—500 Å). Однако длина каждой определенной хромосомы относительно постоянна. Таким образом, каждая хромосома *индивидуальна*.

Учитывая морфологию и величину хромосом, в клетке их можно точно идентифицировать, а для удобства изучения присваивать им определенные номера, что и было сделано для хромосом человека (см. гл. 29) и некоторых других организмов.

Структура хромосом. Структура хромосом делящихся клеток начинает вырисовываться в профазе. Как уже говорилось, в ранней профазе хромосомы имеют вид тонких двойных нитей (*сестринские хроматиды*). На стадии метафазы в световом микроскопе видно, что хромосомы состоят из 4 нитей, которые были названы *полухроматидами*. С помощью электронной микроскопии было показано, что полухроматида не

3.
Типы метафазных хромосом:
1, 6 — метацентрические (равноплечие); 2 — субметацентрическая (слабо неравноплечая); 3, 4, 5 — ацентрические (резко неравноплечие); 7 — ацентрическая со вторичной перетяжкой; 8 — спутничная. Светлыми кружками обозначены центромеры.



4.

Схема микроскопической, субмикроскопической и молекулярной организации хромосомы (многонитчатая модель).

является предельной элементарной структурной единицей хромосомы. Была высказана гипотеза, что каждая хромосома состоит из многих нитей — *хромонем*. Диаметр тончайшей нити, по данным рентгеноструктурного анализа, может быть около 30 Å. Много-

нитчатая структура хромосомы хорошо видна на рисунке 4. Согласно этой модели, общее число нитей в хромосоме — 64.

Однако высказана и другая гипотеза, согласно которой хромосома состоит только из одной нити, способной за счет спирализации и складывания создавать политенную структуру. Какая из этих гипотез справедлива, сейчас сказать трудно. Вопрос этот является предметом изучения цитологов.

Толщина хромосом в цикле митоза изменяется. Так, в профазе тонкие хромосомы начинают утолщаться, конденсироваться, и в метафазе они представлены в виде укороченных и утолщенных образований.

Каков же механизм сокращения и формирования хромосомы, характерной для метафазной пластинки? Было показано, что хромонемы в хромосоме по мере подготовки их к митозу претерпевают процесс *спирализации*. В ходе профазы спирализация распространяется по всей хромосоме, достигая максимума в метафазе. Поэтому в метафазе хромосомы выглядят очень компактными.

В настоящее время выяснено, что спирализация бывает двух порядков: мелкая и крупная, причем витки взаимно перпендикулярны. Оба типа спирализации идут почти одновременно (рис. 5).

В телофазе наступает *деспирализация хромонем*, и в интерфазе хромонемы оказываются максимально раскрученными. Характер спирализации и деспирализации хромосом в митотическом цикле представляет закономерный процесс (цикл спирализации, рис. 6).

Следует обратить особое внимание на структурную дифференциацию хромосом по их длине.

В профазе по всей длине хромосом заметны темноокрашивающиеся зернышки, или *хромомеры*. Положение их в каждой хромосоме постоянно, а в разных хромосомах — различно. Эти четкообразные утолщения (хромомеры) представляют собой не что иное, как спирализующиеся в первую очередь участки хромонем. Они оказываются наиболее уплотненными и поэтому в обычном световом микроскопе имеют вид темноокрашивающихся гранул.

При фиксации и окраске основными красителями разные участки (районы) дают разную реакцию. Одни участки интенсивно окрашиваются — их называли *гетерохроматиновыми*, другие слабо окрашиваются — они названы *эухроматиновыми*.

Гетерохроматиновые участки разбросаны по всей длине хромосомы, но чаще располагаются вблизи центромеры и на концах, а также около ядрышка.

Существуют некоторые виды хромосом, которые преимущественно состоят из гетерохроматина. Гетерохроматиновые участки на протяжении всего жизненного цикла клетки, в том числе и в интерфазе, находятся в сильно спирализованном состоянии, а потому, очевидно, сильнее окрашиваются. Эухроматиновые участки в интерфазе деспирализуются, что может указывать на их более высокую метаболическую активность. По-видимому, глыбки хроматина в интерфазном ядре представляют собой не что иное, как гетерохроматиновые участки хромосом. При изменении окружающей среды они более лабильны, от них зависит частота разрывов и способность к восстановлению.

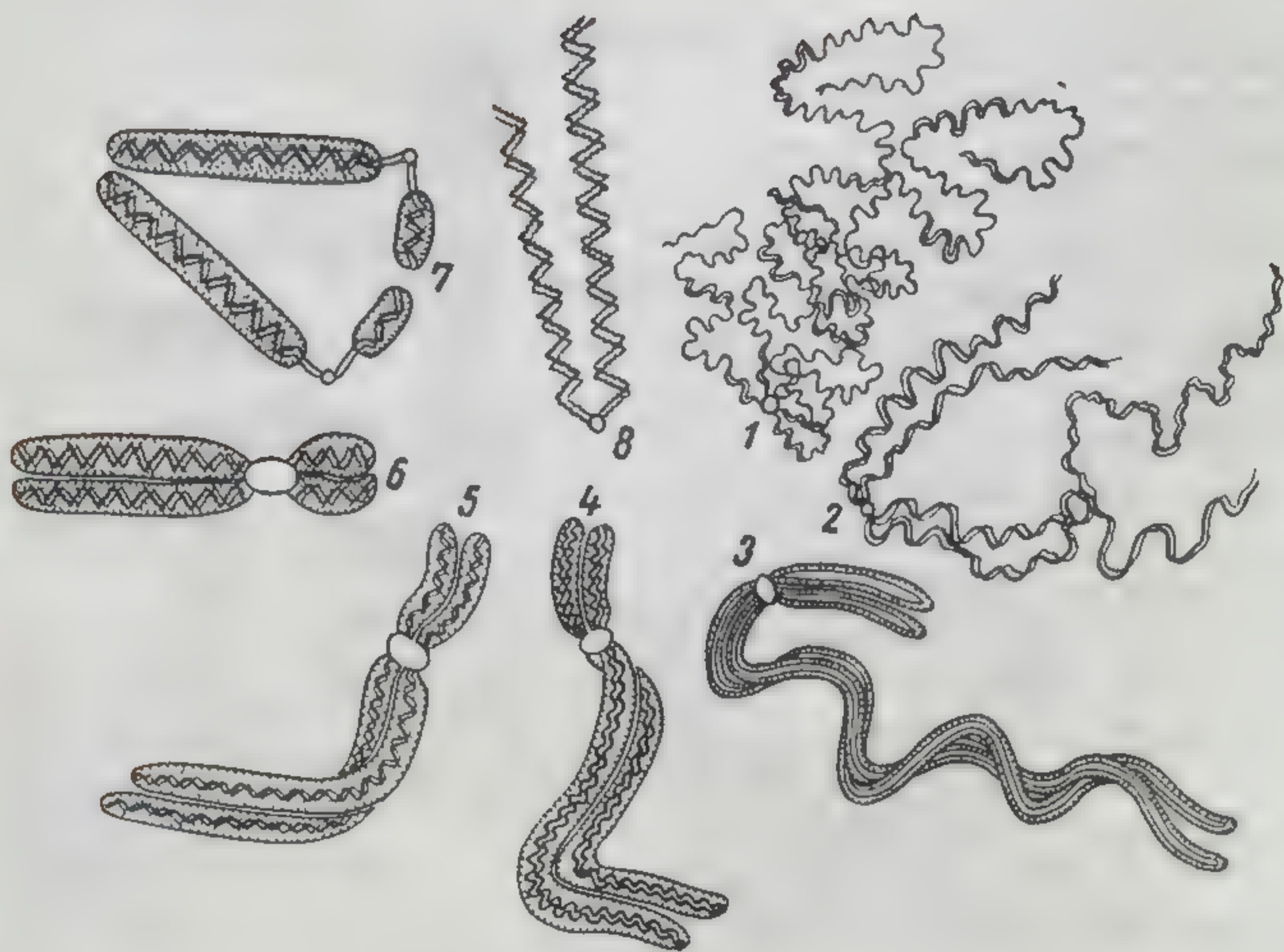
Дифференциация хромосом по длине особенно хорошо видна на гигантских хромосомах. Гигантские хромосомы в 100—200



5.

Схема строения метафазной хромосомы:

1 — морфология; 2 — внутренняя структура хроматиды, видимая при использовании специальных методов ослабления спирализации.



6.

Схема спирализации хромонем в митотическом цикле:

1 — интерфаза, хромонемы слабо спирализованы (остаточные спирали); 2, 3, 4 — профаза, усиление спирализации хромонем, образование двух хроматид; 5 — прометафаза, проявление четырех полухроматид; 6 — метафаза, максимальная спирализация, выявляются как большая, так и малая спираль; 7 — анафаза; 8 — телофаза (одна из дочерних хромосом), деспирализация хромонем.

раз длиннее и содержат в 1000 раз больше хромонем, чем обычные метафазные хромосомы большинства соматических и половых клеток.

Впервые гигантские хромосомы были обнаружены Е. Бальбиани в 1881 г. в слюнных железах личинок мотыля (сем. Chironomidae). В дальнейшем оказалось, что такая структура хромосом характерна для ядер ряда соматических клеток личинок двукрылых — клеток кишечника, мальпигие-

вых сосудов, слюнных желез, а также найдена у некоторых растений (в антиподах и синергидах) и у простейших.

Гигантские хромосомы возникают при эндомиозе. В этом случае 2 хромонемы после девяти последовательных удвоений образуют около 1000 нитей, плотно прилегающих друг к другу. Хромонемы гигантских хромосом постоянно находятся в частично и неравномерно деспирализованном состоянии, что обуславливает увеличение длины хромосом в 100—200 раз. Типичные гигантские хромосомы можно наблюдать в слюнных железах личинок дрозофилы (род *Drosophila*) (рис. 7). Строение и морфологические особенности этих хромосом видны в клетках при малом увеличении даже без специальной обработки на временных тотальных препаратах, но особенно хорошо — на окрашенных ацетокармином.

К числу их особе
зодующие. Если в
ой клетке хироном
ть 8 хромосом, т
ней железы их тол
асковые по морфол
хромосомы (одна от
материнская) обла
рывать (соматическо
толщину гигантских
ить несколько поз
Другая особенн
численных хромоне
утолщения — диск
темными и созда
Диски, так же как
сильно спирализова
Размер и морфол
дой хромосомы они
при распознавании
хорошо видна полите
Строение дискот
с функционировани
в главе 22.
Другой моделью
строением хром
хромосомы типа «ла
тельно напоминает
ежки, а в старину
стажные участки



К числу их особенностей относятся следующие. Если в любой соматической клетке хирономуса можно сосчитать 8 хромосом, то в клетке слюнной железы их только 4, так как одинаковые по морфологии и размеру хромосомы (одна отцовская, а другая материнская) обладают способностью объединяться, конъюгировать (*соматическая конъюгация*), что увеличивает еще больше толщину гигантских хромосом. Подробнее об этом будем говорить несколько позже.

Другая особенность состоит в том, что хромомеры многочисленных хромонем, плотно прилегая друг к другу, создают утолщения — *диски*, которые при окрашивании бывают более темными и создают впечатление поперечной исчерченности. Диски, так же как и хромомеры профазных хромосом, — более сильно спирализованные участки.

Размер и морфология дисков сильно варьируют, но для каждой хромосомы они постоянны и служат прекрасными маркерами при распознавании — идентификации хромосом. Между дисками хорошо видна политенность хромосомы.

Строение дисков изменяется в онтогенезе, что связано с функционированием хромосом, но об этом будет рассказано в главе 22.

Другой моделью, на которой можно познакомиться с тонким строением хромосом и их функционированием, являются *хромосомы типа «ламповых щеток»*. Вид этих хромосом действительно напоминает ершик, которым моют стеклянные пробирки, а в старину мыли стекла керосиновых ламп (рис. 8). Отдельные участки этих хромосом сильно вытянуты и образуют

7.

Относительные размеры хромосом в ядрах клеток слюнных желез (гигантские) и в клетках ганглия (митотические) дрозофилы.

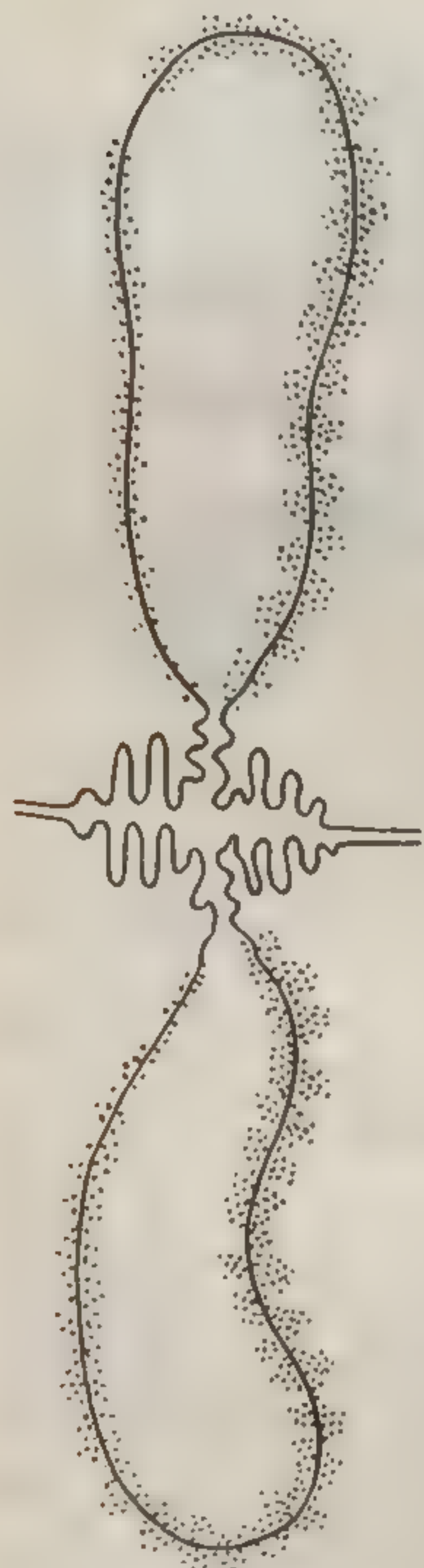


Схема строения отдельной петли, хромосомы типа «ламповых щеток».

симметричные петли, перпендикулярные оси хромосомы (рис. 9). Такое состояние хромосом встречается в ооцитах рыб, амфибий, рептилий и птиц.

В отличие от гигантских хромосом «ламповые щетки» не являются политенными, а содержат сильно деспирализованные хромонемы. Предполагают, что большая степень деспирализации связана с повышением метаболической активности хромосом в процессе роста ооцитов (см. главы 16, 21).

Тонкий электронномикроскопический анализ показал, что каждая хромонема по оси образует серию хромомер, из которых и выходят боковые петли — деспирализованные хромонемы, толщина их в самых тонких участках оказывается равной 100—200 Å.

Такова структура хромосом, как она представляется на современном уровне знаний.

Химический состав хромосом. Изучение химического состава хромосом показало, что в основном они состоят из нуклеопротеидов (90—92%). Нуклеопротеид представлен дезоксирибонуклеиновой кислотой (ДНК) и белком — гистоном (или протамином). Кроме того, в хромосоме присутствует РНК, некоторое количество ионов кальция, магния, железа и др. и негистонные белки, иногда образующие комплекс с РНК.

ДНК по своей природе является биологическим полимером, имеющим сложноорганизованную линейную структуру. Молекулярный вес ДНК очень велик, около 10 млн. и в отдельных случаях может достигать даже до 50—100 млн.

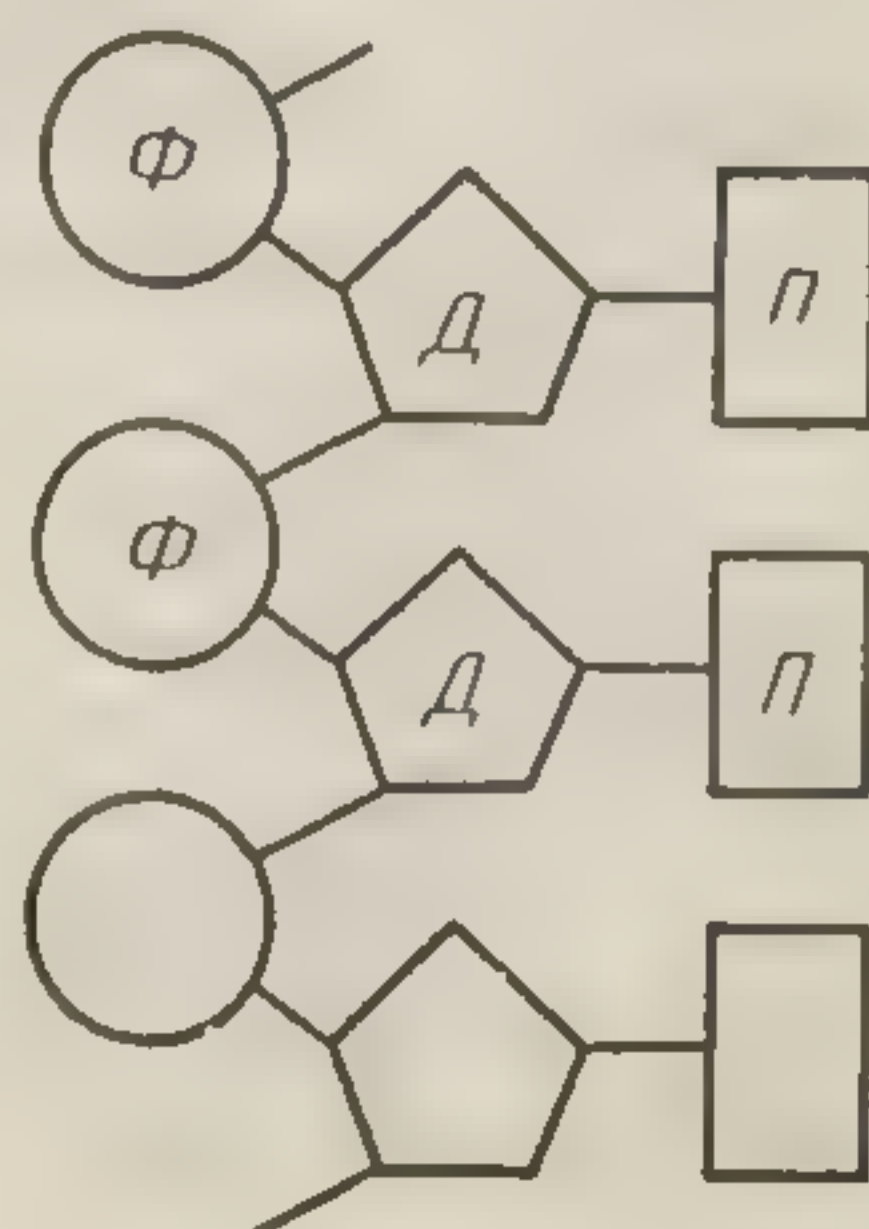
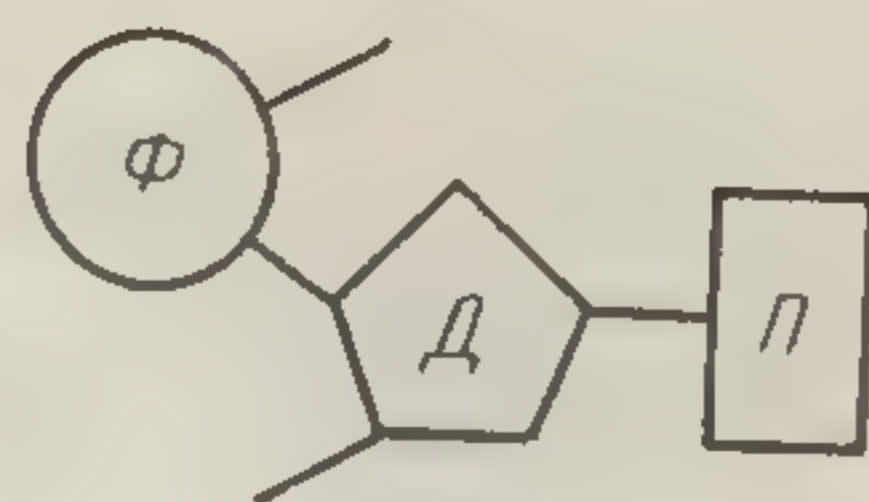
Молекула ДНК складывается из чередующихся мономерных единиц — дезоксирибонуклеотидов. В состав каждого нуклеотида входит гетероциклическое азотистое основание (пуриновое или пиримидиновое), сахар — дезоксирибоза и остаток фосфорной кислоты (рис. 10). Универсально распространенными гетероциклическими основаниями, входящими в состав подавляющего большинства дезоксирибонуклеотидов, являются производные пурина — аденин и гуанин и производные пиримидина — цитозин и тимин.

Связь между нуклеотидами в цепи ДНК строго однотипна и осуществляется за счет образования диэфира фосфорной кислоты между определенными (3' и 5') гидроксильными соседних дезоксирибозных остатков. Таким образом, полимерная цепь ДНК состоит из последовательно чередующихся дезоксирибозных и фосфатных остатков. К каждому дезоксирибозному остатку этой каркасной цепи присоединены боковые радикалы — пуриновое или пиримидиновое основание (рис. 11).

В результате изучения химического состава ДНК у растений, животных и микроорганизмов было выяснено, что каждый вид характеризуется своим специфическим распределением пуриновых и пиримидиновых оснований, а также определенным молярным соотношением этих оснований. Отношение количества молей (гуанин+цитозин) к количеству молей (аденин+тимин) у разных видов колеблется в пределах от 0,45 до 2,8 (встречаются и более крайние отклонения). Оказалось, что последовательность нуклеотидов в макромолекуле ДНК у разных видов неодинакова; это, как будет видно далее, имеет прямое отношение к наследственности.

Что же касается пространственной организации ДНК, то здесь обнаруживается поразительная однотипность. В одной молекуле ДНК объединяются две полинуклеотидные цепочки в виде двойной спирали с правым ходом винта (напоминающей винтовую лестницу), при этом пуриновые и пиримидиновые основания обеих цепей оказываются заключенными внутри пространства между витками спирали. Основания связаны друг с другом водородными связями. При этом пуриновому основанию одной цепи в норме соответствует пиримидиновое основание другой, и наоборот, а именно аденин всегда связан с тимином, а гуанин с цитозином. Таким образом, обе нити ДНК взаимно дополняют друг друга, что называется *комплементарностью*. Схема двуспиральной структуры ДНК представлена на рисунке 12.

В состав хромосом входит РНК, которая, как и ДНК, является полинуклеотидом. В ее состав входят 4 азотистых основания: аденин и цитозин, гуанин и урацил. Тимин в ней



10.

Строение отдельного нуклеотида (вверху) и фрагмента одиночной цепи ДНК (внизу):

Ф — остаток фосфорной кислоты; Д — дезоксирибоза; П — пуриновое или пиримидиновое основание

замещен урацилом, а дезоксирибоза — рибозой. В отличие от ДНК РНК имеет, как правило, однотяжевую структуру.

Однако общая конструкция хромосомы на молекулярном уровне пока не ясна. Можно предполагать и то, что молекула ДНК в хромосоме непрерывна, и то, что хромосома состоит из многих коротких молекул ДНК, концы которых соединены связками, включающими негистонный белок и неорганические соли. Неясным остается и строение комплекса ДНК с гистоном.

В итоге можно сказать, что молекулярная, субмикроскопическая и микроскопическая структура хромосомы как целой системы находится сейчас в стадии интенсивного изучения.

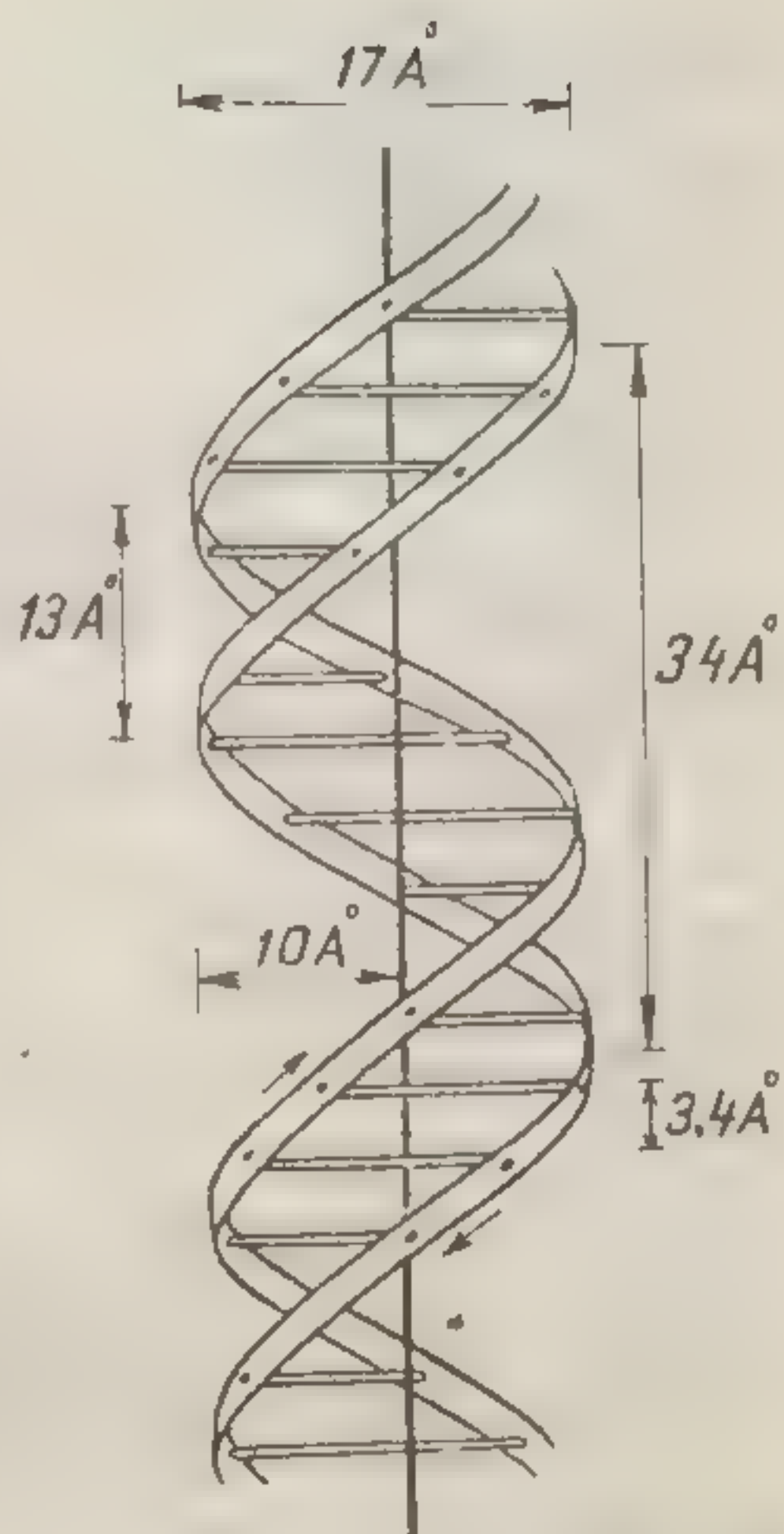
Репродукция хромосом. Кардинальными вопросами в генетике, связанными с пониманием наследственности, являются: 1) в какой момент митотического цикла происходит воспроизведение хромосом и 2) каков молекулярный механизм этого воспроизведения.

Установлено, что важную роль в молекулярном механизме биосинтеза хромосом играет *репликация ДНК* как основного компонента хромосомы, хотя, конечно, знание механизма репликации ДНК не может полностью объяснить механизм удвоения хромосом.

Изучение синтеза ДНК в митотическом цикле показало, что у многоклеточных организмов он происходит в интерфазе, вот почему лишь условно можно называть интерфазу фазой покоящегося ядра (рис. 13).

Интерфазу делят на три периода, или фазы. В фазе, идущей вслед за прошедшим митозом, обозначаемой G_1 , ДНК не синтезируется, но осуществляется накопление продуктов (в том числе РНК и белка), необходимых для образования клеточных структур и следующего деления. Эта фаза названа пресинтетической. Она самая длительная и лабильная. Продолжительность ее колеблется от 10 часов до нескольких суток.

Затем следует фаза синтеза ДНК (фаза S), в течение которой количество ДНК в ядре клетки удваивается. Эта фаза длится 6—10 часов. В фазе S также осуществляется синтез РНК и белка.



12.

Схема двуспиральной структуры ДНК (модель Уотсона—Крика).

Потом наступает постсинтетическая фаза (фаза G_2), когда ДНК не синтезируется, но идет синтез РНК и белков (в особенности ядерных) и накапливается энергия для следующего митоза. В клетке сохраняется удвоенное количество ДНК. Эта фаза длится 3—4 часа. Этим завершается интерфаза и наступает митоз, когда в результате деления клетки количество ДНК становится вновь равным исходному.

Успешному изучению продолжительности отдельных стадий интерфазы способствовало использование метода автордиографии. Для этого в клетку вводили (в определенный момент) специфический предшественник ДНК — тимидин, меченный тритием (H^3). Он включается только в синтезируемую ДНК. Фиксируя клетки через разные промежутки времени после введения, устанавливали по появлению меченых ядер и изменению их процентного содержания продолжительность всех фаз цикла биосинтеза ДНК.

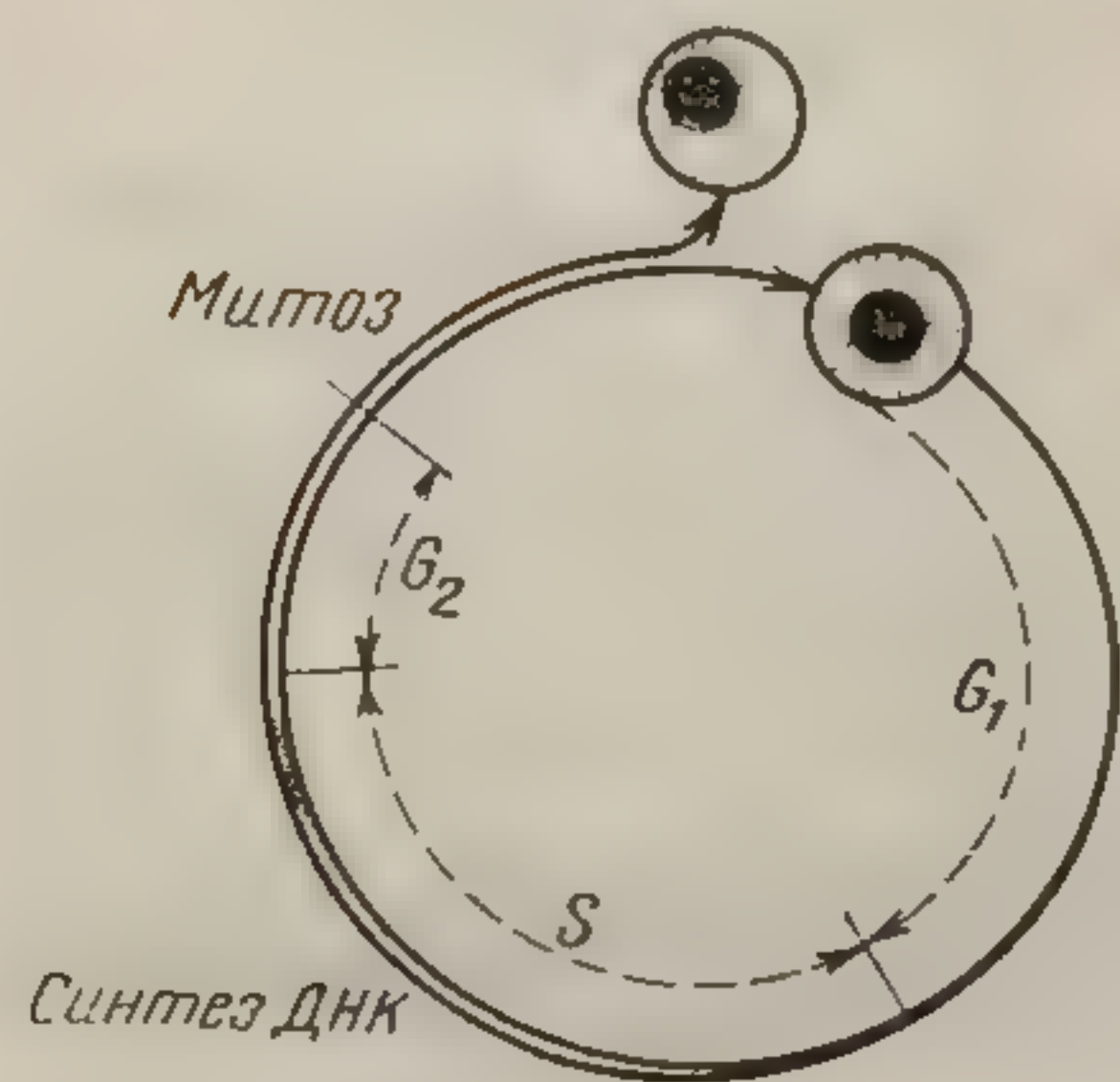
Каков же механизм удвоения ДНК? Предложено три схемы удвоения (редупликации) молекул ДНК (рис. 14): консервативный, полуконсервативный, дисперсионный.

При консервативном способе исходная двойная спираль ДНК остается неизменной и целостной в процессе синтеза и строит новую, себе подобную.

Полуконсервативный способ характеризуется тем, что цепи двойной спирали молекулы ДНК расходятся, не разрываясь, и каждая из одиночных цепей ДНК служит матрицей для образования комплементарной цепи. При дисперсионном способе в процессе удвоения молекулы ДНК составляющие ее цепи разрываются или разрушаются, так что после синтеза дочерних молекул последние включают в свой состав и случайным образом перекомбинированные фрагменты исходных молекул.

Полуконсервативное удвоение ДНК лучше других согласуется с моделью структуры ДНК, разработанной Дж. Уотсоном и Ф. Криком, и соответствует экспериментальным данным генетики.

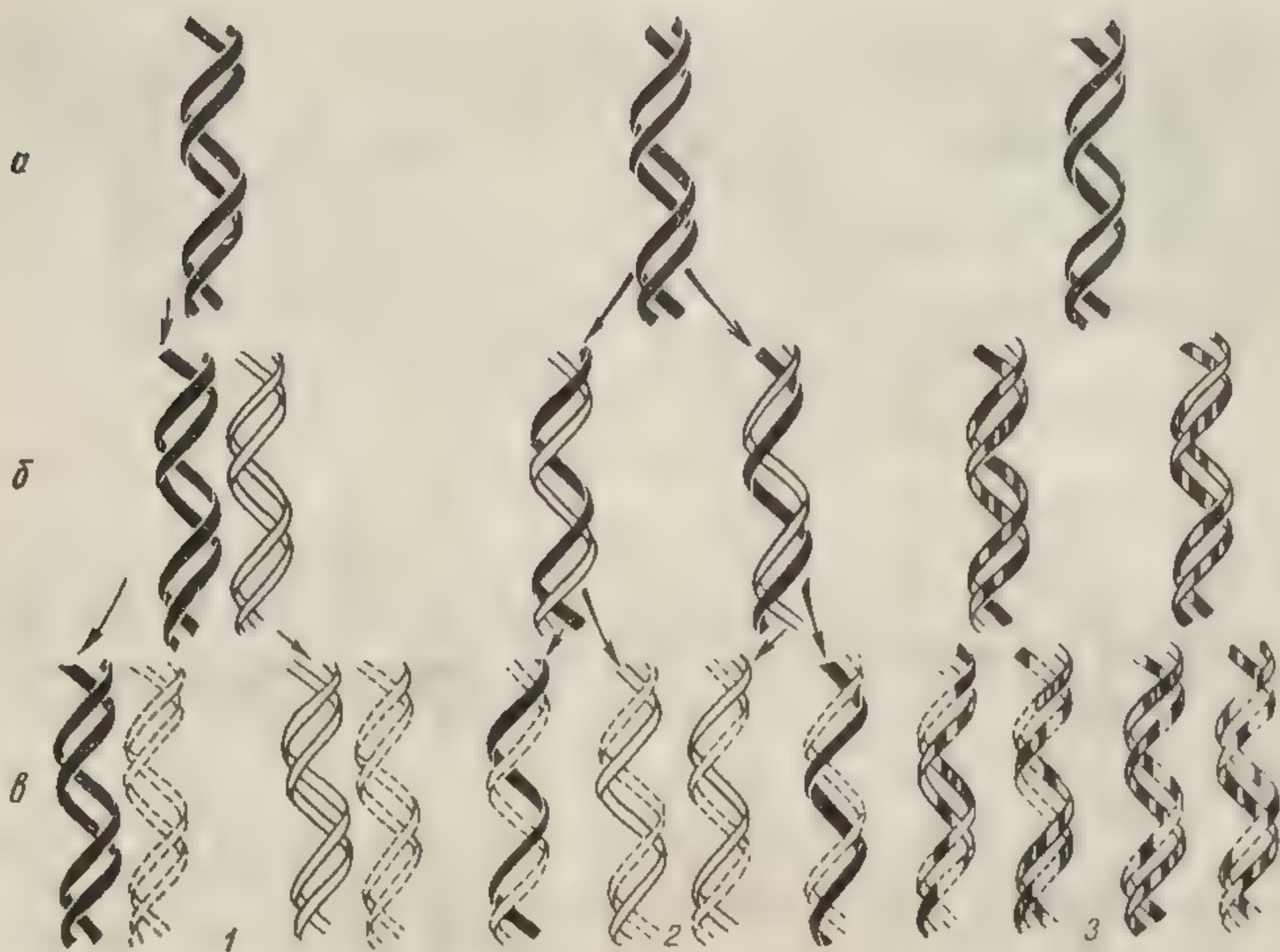
Согласно полуконсервативной схеме репликации ДНК сначала происходит разрыв водородных связей между пу-



13.

Митотический цикл. Интерфаза:

G_1 — пресинтетическая фаза;
 S — фаза синтеза ДНК; G_2 —
 постсинтетическая фаза.



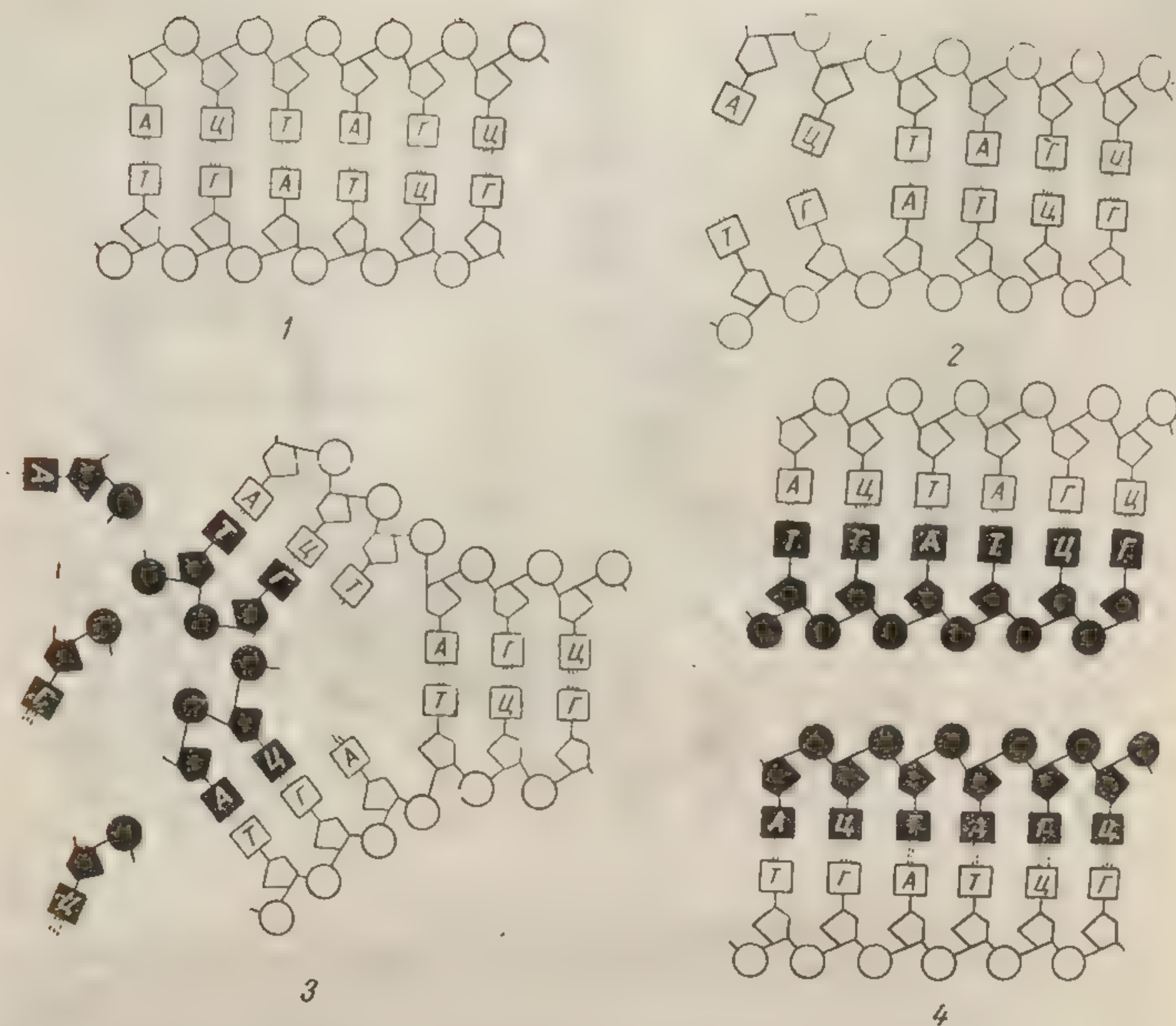
14.

Схема различных способов репликации (удвоения) ДНК:

1 — консервативный; 2 — полу-консервативный; 3 — дисперсионный; а — исходная молекула ДНК; б — результаты одного цикла репликации; в — результаты второго цикла репликации. Черным цветом обозначены исходные молекулы ДНК

риновыми и пиримидиновыми основаниями, образующими пары аденин-тимин и гуанин-цитозин. После разрыва двойная полинуклеотидная цепь раскручивается и каждая из образовавшихся одиночных цепей (моноспираль) строит около себя путем полимеризации комплементарную цепочку из моонуклеотидов, находящихся в карииоплазме. В результате образуются две молекулы ДНК, идентичные исходной (рис. 15). Таким образом, в самой двойственности структуры ДНК, в комплементарности ее нуклеотидов, заключено важнейшее условие ее редупликации.

Принцип полуконсервативной схемы репликации ДНК, доказанный экспериментально, очевидно, приложим и для воспроизведения целых хромосом, которое, как уже говорилось, осуществляется в интерфазе. Это положение доказано опытами Дж. Тейлора, где методом автордиографии была прослежена судьба исходных и дочерних хроматид в течение ряда последовательных митозов в клетках корешков конских бобов (*Vicia faba*) (рис. 16). При первом митозе, проходящем после включения метки, обе хроматиды каждой хромосомы оказались мечеными (рис. 16, 2). Однако во втором митозе, который шел при отсутствии в среде меченого тимидина, только одна из двух хроматид каждой материнской хромосомы содержала



15.

Схема, иллюстрирующая полуконсервативный механизм удвоения молекул ДНК:

1 — участок исходной молекулы ДНК; 2 — разрыв водородных связей между азотистыми основаниями двух тяжей; 3 — образование комплементарных цепочек из нуклеотидов окружающей среды (на рисунке — черные); 4 — две дочерние молекулы ДНК. Буквами обозначены азотистые основания: А — аденин, Т — тимин, Г — гуанин, Ц — цитозин.

метку, поскольку включение метки во вновь редулицированные хроматиды теперь уже происходить не могло (рис. 16, 5). Эти исследования позволили сделать вывод о том, что хромосома функционально состоит из 2-х единиц, после репродукции образуются 4 единицы, и разъединяются они таким образом, что каждая дочерняя хромосома содержит исходные и новые единицы. Иными словами, эти опыты доказали матричный полуконсервативный механизм воспроизведения хромосом

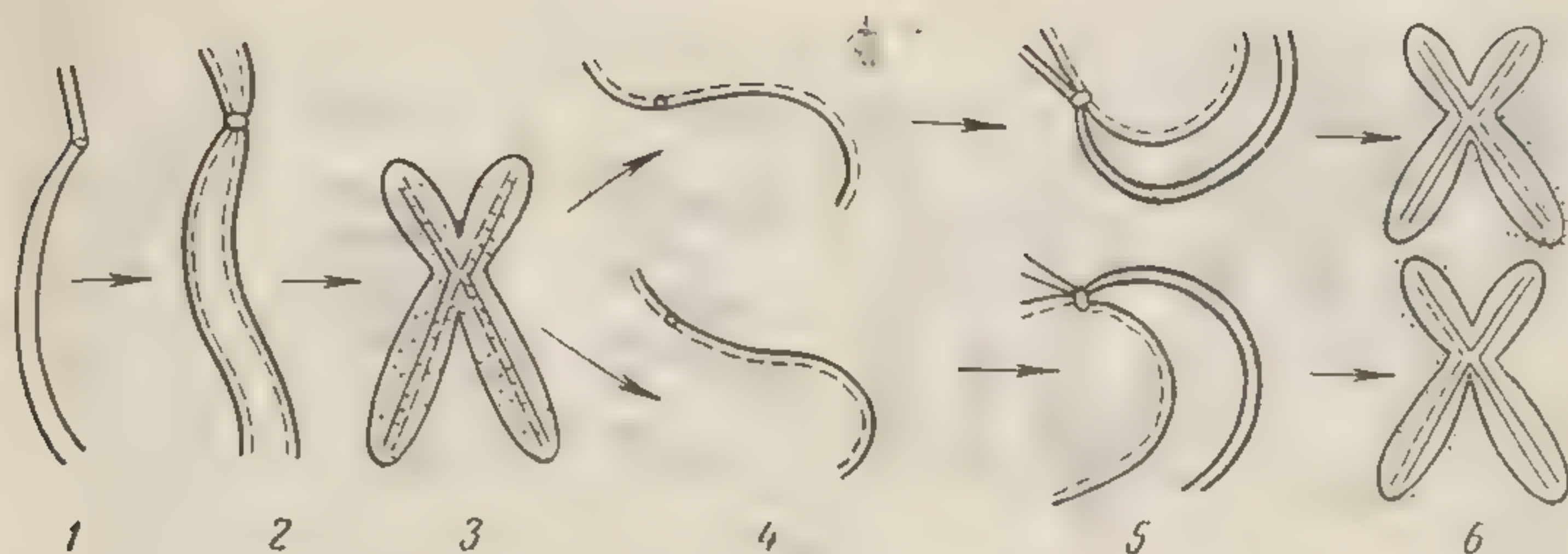
Эти данные были подтверждены исследованиями хромосом других растений из родов *Bellevallia*, *Crepis*, *Allium*, животных (хомячки) из сем. *Cricetinae* и человека, что говорит об универсальности этого механизма для высших форм.

Схема полуконсервативного удвоения хромосом хорошо согласуется со схемой полуконсервативной репликации молекулы ДНК, если допустить, что в момент, непосредственно предшествующий удвоению хромосомы, она состоит только из одной молекулы ДНК. Однако в настоящее время не ясно, как согла-

совать полу
едения хром
ной реплика
случае, если
стоит из мн
Предполагае
мосомы мож
лекулярном
сомы, как эт
Метод а
также, что н
редуплициру
отдельные уч
деленной пос
редупликации
з.тельств в
по длине и,
Важным выв
цессе размно
что образую
боры.

3. ВИДОВАЯ

Кариотип
в экваториал
а анализ мо
их точно ид
различных с
зали, что к
состав хром
ный для дан
ний, называю
тип. Пример



совать полуконсервативную схему удвоения хромосомы с полуконсервативной репликацией молекулы ДНК в том случае, если исходная хромосома состоит из многих макромолекул ДНК. Предполагается, что репродукция хромосомы может осуществляться на молекулярном уровне, а не целой хромосомы, как это считалось раньше.

Метод автордиографии показал также, что не все хромосомы в клетке редулицируются в одно время, даже отдельные участки каждой хромосомы редулицируются в определенной последовательности (рис. 17). Такая асинхронность в редуликации различных частей хромосомы — еще одно из доказательств в пользу существования дифференциации хромосом по длине и, очевидно, она связана с их функционированием. Важным выводом из всего сказанного является то, что в процессе размножения хромосомы воспроизводятся таким способом, что образующиеся при делении клетки имеют их идентичные наборы.

3. ВИДОВАЯ СПЕЦИФИЧНОСТЬ КАРИОТИПА

Кариотип. Как было уже сказано, при изучении хромосом в экваториальной пластинке можно сосчитать их число в клетке, а анализ морфологии, структуры и размера хромосом позволяет их точно идентифицировать. Исследования хромосом клеток различных соматических тканей организмов одного вида показали, что каждому виду свойственно *характерное число и состав хромосом*. Набор хромосом соматической клетки, типичный для данной систематической группы животных или растений, называют *кариотипом*.

Каждому виду организмов свойствен определенный кариотип. Примеры кариотипов приведены на рисунке 18.

16.

Схема распределения исходных (немеченых—сплошная линия) и редулицированных (меченых—пунктирная линия) хроматид и хромосом в митозе:

1, 2, 3 — интерфаза, профаза, метафаза первого деления после введения в среду меченого тимидина; 4, 5, 6 — те же фазы второго деления при отсутствии в среде меченого тимидина.



18.

Кариотипы разных видов растений и животных, изображенные в одном масштабе:

1 — диатомовая водоросль (*Coscinodiscus placentula*); 2 — муха (*Drosophila melanogaster*); 3 — сложноцветное (*Crepis capillaris*); 4 — саранчовое (*Gomphoceris rufus*); 5 — жук (*Gerris lateralis*).

Если внимательно присмотреться к кариотипу в любой соматической клетке, то можно заметить, что каждая хромосома имеет парную, неотличимую по морфологии, структуре и размеру. Такая парность хромосом возникает за счет того, что при образовании зиготы в процессе оплодотворения половину хромосом приносит яйцеклетка, а половину — сперматозоид. Число хромосом в зрелых половых клетках

называют *гаплоидным* и обозначают *n*. Соматические клетки — клетки тела многоклеточного организма содержат двойное число хромосом, его называют *диплоидным* и обозначают *2n*. Парные хромосомы, т. е. хромосомы, имеющие одинаковую морфологию, структуру и размеры, но имеющие разное происхождение (одна от матери, другая от отца) называют *гомологичными*.

На рисунке 19 изображен диплоидный набор хромосом скерды *Crepis capillaris* с указанием гомологичных пар.

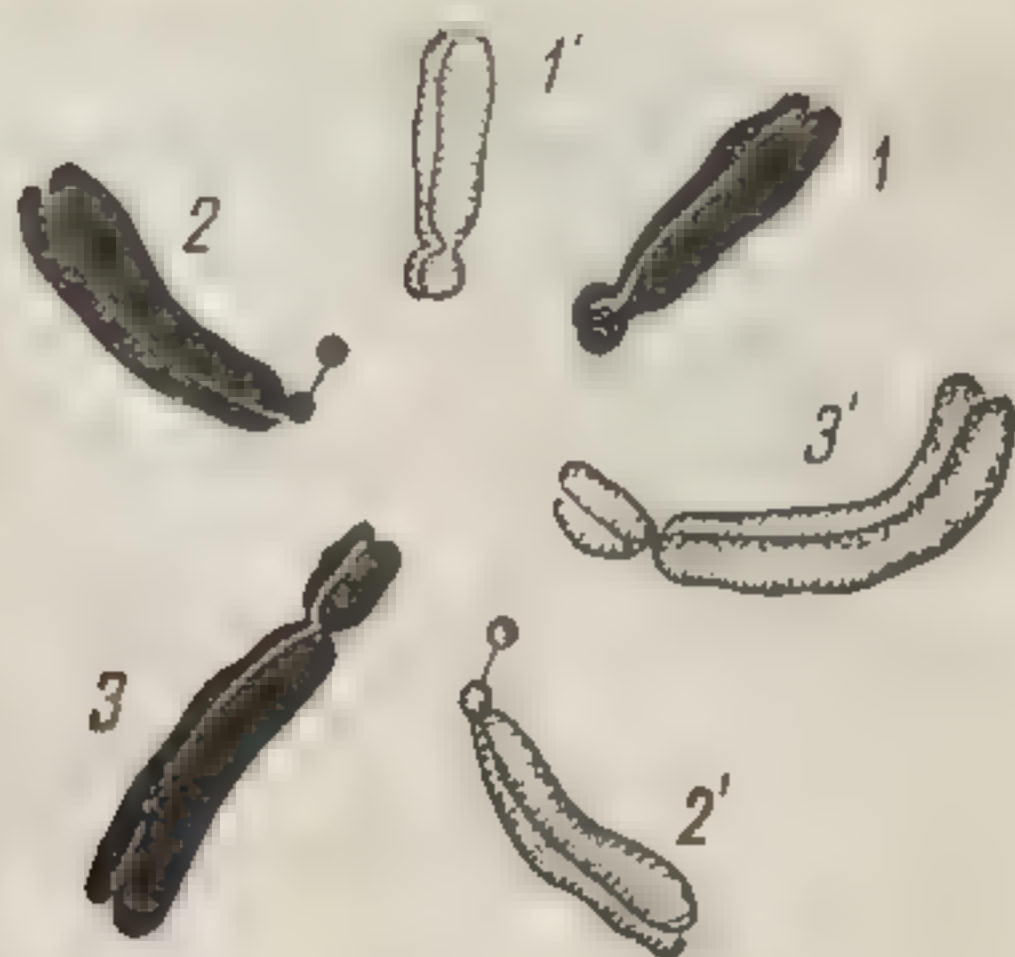
Приведем примеры диплоидного числа хромосом у некоторых животных и растений.

Животные

| | | |
|-----------------------------|----------------------------------|-----|
| <i>Plasmodium malariae</i> | — малярийный плазмодий | 2 |
| <i>Hydra vulgaris</i> | — гидра пресноводная | 32 |
| <i>Lumbricus terrestris</i> | — дождевой червь | 36 |
| <i>Bombyx mori</i> | — тутовый шелкопряд | 56 |
| <i>Pieris brassicae</i> | — капустная белянка | 30 |
| <i>Cyprinus carpio</i> | — сазан | 104 |
| <i>Perca fluviatilis</i> | — окунь | 28 |
| <i>Triturus vulgaris</i> | — тритон | 24 |
| <i>Lacerta agilis</i> | — ящерица прыткая | 38 |
| <i>Columba livia</i> | — голубь | 80 |
| <i>Gallus gallus</i> | — курица домашняя | 78 |
| <i>Lepus cuniculus</i> | — кролик | 44 |
| <i>Bos taurus</i> | — крупный рогатый скот | 60 |
| <i>Anthropopithecus</i> sp. | — шимпанзе | 48 |
| <i>Homo sapiens</i> | — человек | 46 |

19.

Диплоидный набор метафазных хромосом в клетке *Crepis capillaris* ($2n=6$). Одинаковыми цифрами помечены гомологичные хромосомы.



Растения

| | | |
|-----------------------------------|----------------------------------|---------------|
| <i>Abies, Picea, Pinus, Larix</i> | — пихта, ель, сосна, лиственница | 24 |
| <i>Cucumis sativus</i> | — огурец | 14 |
| <i>Ribes rubrum</i> | — красная смородина | 16 |
| <i>Malus silvestris</i> | — яблоня | 34, 51 |
| <i>Quercus robur</i> | — дуб обыкновенный | 24 |
| <i>Solanum tuberosum</i> | — картофель | 48 |
| <i>Secale cereale</i> | — рожь | 14 (0 — 8) В |
| <i>Zea mays</i> | — кукуруза | 20 + (1 — 7 В |

Количество хромосом в кариотипе не связано с уровнем организации животных и растений: примитивные формы могут иметь большее число хромосом, чем высокоорганизованные, и наоборот. Однако число и морфология хромосом в отдельных случаях могут служить показателем филогенетического родства видов. На этом принципе строится кариосистематика.

Хотя мы и говорим о *законе постоянства числа и формы хромосом* в наборе клетки для каждого вида организмов, однако следует отметить, что это постоянство относительно.

Клетки разных тканей даже одного организма в зависимости от выполняемой функции могут содержать разное число хромосом. Так, например, в клетках печени животных бывает большее, чем два, число наборов хромосом (т. е. $4n$, $8n$).

Некоторые виды растений могут быть представлены формами, отличающимися числом хромосом, кратным гаплоидному. Так, рожь (*Secale cereale*) может иметь $2n = 14$ хромосом или 28 хромосом ($4n$). При этом все видовые признаки у обеих форм ржи сохраняются.

Добавочные хромосомы. Установлено, что у некоторых видов растений (кукуруза, рожь и др.), а также у животных, например у пресноводных тубеллярий и некоторых насекомых, имеются так называемые добавочные к диплоидному набору хромосомы.

В отличие от хромосом нормального диплоидного набора, названных хромосомами *типа А*, дополнительные хромосомы были названы *типом В*. В-хромосомы, в отличие от основных А-хро-

Мосом, более интенсивно окрашиваются, потому что, как правило, имеют больше гетерохроматина. В анафазе мейоза часто не наблюдается их равного распределения, поэтому в дочерние клетки может попадать неравное их число, с чем связана изменчивость кариотипа по числу В-хромосом. Так, у кукурузы (*Zea mays*) количество их в клетке может варьировать от 1 до 34.

Наличие небольшого числа *B*-хромосом заметно не сказывается на росте и морфологии растения, но накопление их в большом числе (более 10) вызывает депрессию роста, снижение плодовитости и различные аномалии в свойствах и признаках.

Указанные случаи отклонения числа хромосом от нормального диплоидного набора не дают основания отрицать правило постоянства числа и формы хромосом для каждого вида животных и растений.

* * *

Итак, в результате митоза из одной клетки образуются две дочерние.

Как было показано, основные компоненты клетки — хромосомы в ходе митоза репродуцируются таким образом, что обе сестринские хроматиды оказываются идентичными. Ахроматиновое веретено обеспечивает точное распределение их в дочерние клетки, так что последние содержат такие же наборы хромосом, как и исходная клетка.

Органоиды распределяются между образующимися клетками случайно, но более или менее равномерно. Отсутствие механизма точного распределения их компенсируется, очевидно, их большим числом и полной взаимной заменяемостью.

Таким образом, цитологической основой бесполого размножения является митоз, в результате которого из одной клетки производятся две идентичные.

Глава 3. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ПОЛОВОГО РАЗМНОЖЕНИЯ

Половым размножением называют возникновение и развитие потомства из оплодотворенной яйцеклетки — *зиготы*, т. е. слившихся женской и мужской половых клеток.

При половом размножении животных и растений преемственность между поколениями осуществляется только через половые клетки — яйцеклетку и сперматозоид. Одним из самых загадочных явлений при этом является то, что половые клетки, составляющие обычно ничтожно малую величину по сравнению с размером организма (яйцеклетка человека имеет массу 10^{-5} г, а сперматозоид 10^{-9} г), переносят наследственную информацию потомству о всех признаках и свойствах родителей.

Как же это происходит?

Пути развития половых клеток, а также процесс оплодотворения у животных и растений различны, но во всех случаях в их основе лежат сходные механизмы. Самым характерным процессом в развитии половых клеток животных и растений является мейоз.

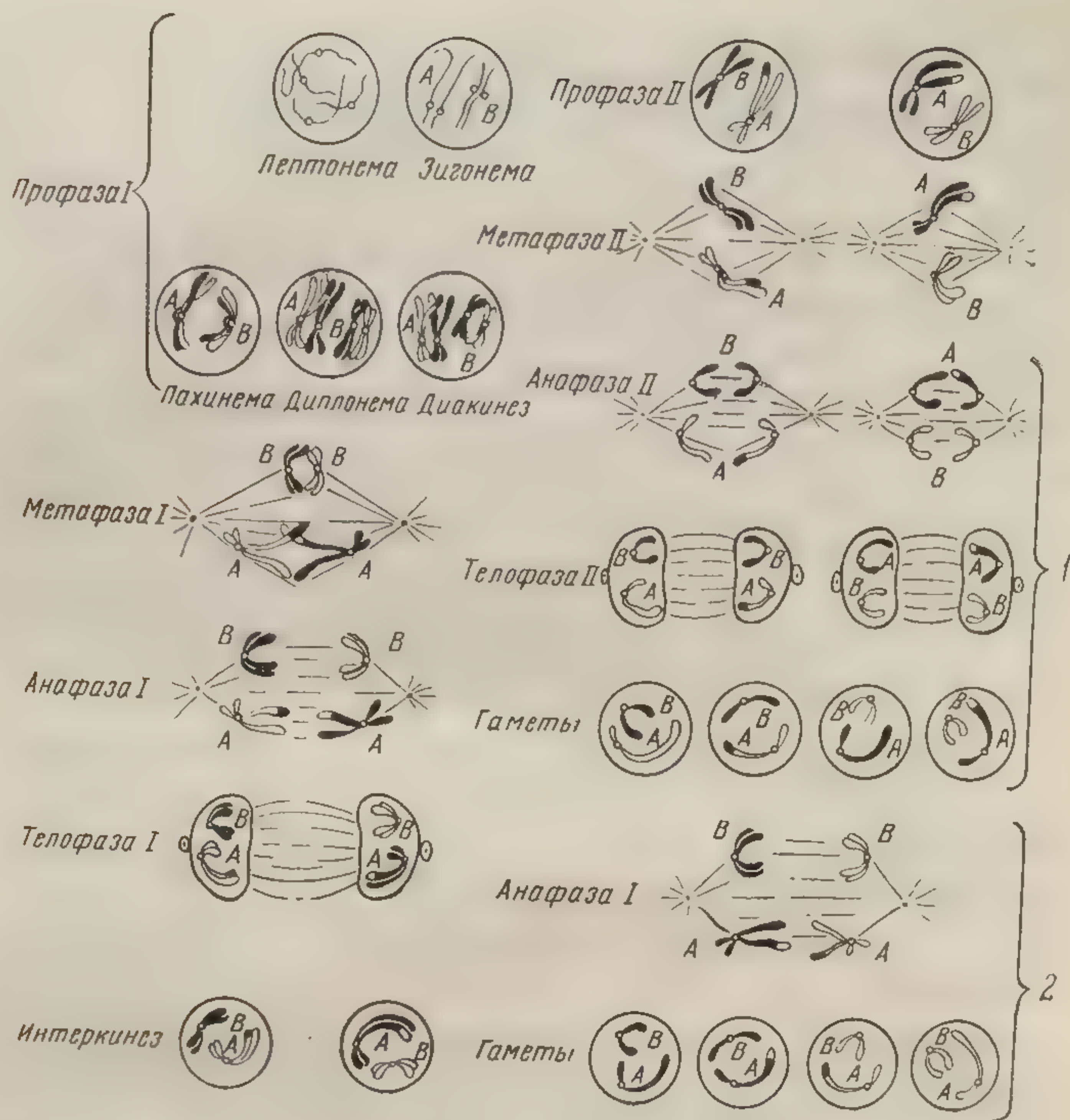
1. МЕЙОЗ

Фазы мейоза. В процессе развития половые клетки претерпевают мейоз, который состоит из двух последовательных делений: первое обычно редукционное, уменьшающее число хромосом вдвое (клетки из диплоидных становятся гаплоидными); второе — эквационное (уравнительное), когда клетки сохраняют гаплоидный набор хромосом.

Цикл мейоза состоит из ряда последовательных фаз, в которых хромосомы претерпевают закономерные изменения. Фазы, относящиеся к первому делению, принято обозначать римской цифрой I, а ко второму — II.

| | | | |
|-----------|--|------------|--|
| Интерфаза | Профаза I лептонема зигонема пахинема диплонема диакинез Метафаза I Анафаза I Телофаза I | Интеркинез | Профаза II Метафаза II Анафаза II Телофаза II |
|-----------|--|------------|--|

К редукционному делению относят цикл изменений ядра от профазы I до телофазы I, а к эквационному — от профазы II до телофазы II.



20.

Схема мейоза. A и B — разные пары гомологичных хромосом:

1 и 2 — два возможных варианта комбинирования нехомологичных хромосом при образовании гамет.

На рисунке 20 представлена схема мейоза. Гомологичные хромосомы, имеющие разное происхождение (от отца и от матери), здесь изображены черным и белым цветом. В качестве примера взята клетка с двумя парами нехомологичных хромосом ($2n=4$). Такое число хромосом имеют, например, растение гаплопаппус (*Haplorappus gracilis*) и один из видов кровососущих мошек (*Eusimulium securiforme*).

На рисунке 21 даны фотографии отдельных стадий мейоза у кукурузы (*Zea mays*).

Как видно из рисунков, профаза I состоит из ряда последовательных стадий. Стадия *лептонемы* характеризуется тем, что сетчатая структура интерфазного ядра переходит в состояние отдельных тонких нитей, которые представляют собой хромосомы. Число видимых в световом микроскопе нитей диплоидно. При помощи электронного микроскопа удалось устано-

вить, что хромосомные нити в стадии лептономы оказываются как минимум двойными, а это означает, что их удвоение произошло еще в интерфазе. Но в силу того, что в этой фазе хромосомы еще недостаточно спирализованы и их половинки тесно прилегают друг к другу, двойственная природа хромосом в световом микроскопе не обнаруживается. Двойственность хромосом и закономерное распределение в них хромомер становятся видимыми по мере развития процесса спирализации.

В следующей стадии — *зигонемы* гомологичные хромосомы начинают притягиваться друг к другу сходными участками. Соединение их в пары чаще начинается с концов (иногда с центромер). Сближение, начавшееся в одной точке, распространяется по всей длине хромосомы. Это взаимное притяжение гомологичных хромосом называют *конъюгацией* или *синапсисом*. Силы притяжения остаются невыясненными.

Поведение хромосом на этой стадии мейоза принципиально отличается от их поведения в профазе митоза, где гомологичные хромосомы не конъюгируют.

Стадия завершенной, или полной, конъюгации хромосом, во время которой продолжается спирализация хромосом, приводящая их к укорочению и утолщению, называется *пахинемой*. В гомологичных хромосомах процесс спирализации протекает синхронно. Двойное строение каждой из гомологичных хромосом становится хорошо различимым: каждая хромосома состоит из двух сестринских хроматид, удерживаемых вместе одной центромерой. Две проконъюгировавшие гомологичные хромосомы составляют *бивалент*, представленный четырьмя хроматидами. Хроматиды двух гомологичных хромосом называются *несестринскими*. Четыре хроматиды образуют фигуру — *тетраду*. Эта стадия удобна для изучения тонкого строения хромосом.

На стадии поздней пахинемы и следующей стадии — *диplotомы* (см. рис. 21 и 22) происходит перекручивание хромосом. В идентичных участках гомологичных хромосом начинает развиваться процесс взаимного отталкивания. Отталкивание начинается в области центромер по принципу одноименно заряженных тел и распространяется к концам, т. е. начинают развиваться процессы, обратные тем, которые имели место в *зиготенной* стадии. При расхождении хромосом происходит их раскручивание. Вследствие указанных причин образуются х-образные фигуры, называемые *хиазмами*.

Число хиазм постепенно уменьшается вследствие перемещения их к концам хромосом (*терминализация хиазм*).

Если в клетке одна из пар гомологичных хромосом представлена морфологически различающимися хромосомами, то удается наблюдать картины, которые говорят о том, что между гомологичными хромосомами происходят обмены их участками.

Это было показано на дрозофиле (*Drosophila melanogaster*) и на кукурузе (см. гл. 9).

Для последней стадии профазы, называемой *диакинезом*, характерно сильное укорочение и утолщение хромосом за счет их максимальной спирализации. Биваленты обособляются, и их число в клетке можно подсчитать. Оно оказывается равным гаплоидному. В этой стадии исчезают ядрышки и ядерная оболочка. Так заканчивается профаза I. Затем центромеры гомологичных хромосом ориентируются в плоскости экватора веретена деления, что соответствует *метафазе I*.

В *анафазе I* гомологичные хромосомы бивалентов расходятся к противоположным полюсам. Вследствие этого число хромосом в дочерних ядрах уменьшается ровно вдвое. Важно подчеркнуть, что отцовская и материнская хромосомы каждой пары (бивалента) могут отходить с равной вероятностью к любому из двух полюсов, но если одна из них отходит к одному полюсу, то вторая — обязательно к другому. В этом смысле гомологичные хромосомы зависимы друг от друга. Однако гомологичные хромосомы каждой пары ведут себя по отношению к хромосомам других пар независимо, вследствие чего возможны различные комбинации хромосом.

На рисунке 20 видно, что в клетке с двумя парами хромосом это ведет к возникновению четырех типов дочерних ядер, имеющих неодинаковый набор хромосом. Возникновение различных комбинаций (сочетаний) хромосом возможно потому, что *расхождение хромосом* одной пары (A) происходит *независимо* от расхождения хромосом другой пары (B). Поэтому в анафазе II возможно образование четырех типов клеток.

Впервые независимое комбинирование хромосом было показано цитологически в 1917 г. К. Карозерс при изучении мейоза у кузнечика (*Trimerotropis suffusa*) на формах, имеющих морфологически отличающиеся (гетероморфные) гомологичные пары хромосом. Позднее это было подтверждено на многих объектах и признано универсальным механизмом.

Иногда в силу различных причин появляются организмы с половинным числом хромосом во всех клетках. Такие организмы называются *гаплоидами*. У гаплоида также осуществляется мейоз при развитии половых клеток, но, в отличие от диплоида, он протекает ненормально.

В данном случае отсутствует конъюгация гомологичных хромосом и в анафазе I могут образовываться клетки с числом хромосом в наборе от 0 до n . Этот случай еще раз показывает, что каждая пара гомологичных хромосом ведет себя независимо от других, негомологичных ей пар хромосом в мейозе. Подобный пример случайного распределения хромосом в анафазе I можно наблюдать у гаплоидных томатов (*Lycopersicon esculentum*) ($n=12$) в процессе мейоза (рис. 22).

Хиазмы между гомологичными хромосомами сохраняются вплоть до анафазы I, и это обеспечивает более правильное расхождение хромосом каждого бивалента в анафазе I к полюсам веретена. Если бы к моменту анафазы между гомологичными хромосомами не было хиазм, то они могли бы отходить к одному и тому же полюсу, а это приводило бы к неравному расхождению хромосом и не обеспечивало бы постоянства числа и набора хромосом при половом размножении.

Следующей фазой первого мейотического деления является очень короткая по продолжительности *телофаза I*.

После телофазы I не всегда наступает цитокинез, иногда он осуществляется лишь после второго мейотического деления. Если цитокинез не наступает после первого деления, два гаплоидных ядра остаются в одной клетке.

Фазу между двумя делениями мейоза называют *интеркинезом*. В интеркинезе, в отличие от интерфазы, не происходит репродукции хромосом и репликации ДНК. Они уже удвоенные и состоят из сестринских хроматид, которые в *профазе II* также имеют двойную природу, т. е. состоят из полухроматид. Это указывает на то, что репродукция хромосомных нитей произошла еще в интерфазе перед началом мейоза. Профаза II не отличается от профазы митоза.

В *метафазе II* хромосомы выстраиваются центромерами в экваториальной плоскости.

В *анафазе II* осуществляется разделение центромер и каждая хроматида становится самостоятельной хромосомой.

В *телофазе II* завершается расхождение хромосом к полюсам и наступает цитокинез.

Итак, в результате первого мейотического деления образуются два ядра с половинным, или гаплоидным, числом хромосом; поэтому первое деление мейоза называют *редукционным*. Во втором делении каждое дочернее ядро вновь делится, но в данном случае расходятся хромосомы, которые образовались из сестринских хроматид. Поэтому второе деление, совершающееся по типу митоза, называют *уравнительным* или *эквационным*. Следовательно, из каждой клетки, вступившей в мейоз, после двух последовательных делений образуются четыре клетки с половинным числом хромосом. Органоиды, по-видимому, так же как и в митозе, в мейозе распределяются между клетками случайно.

В силу особого поведения хромосом в профазе мейоза и редукции их возможны различные сочетания отцовских и материнских хромосом в гаплоидных ядрах половых клеток. Если в клетке число хромосом $2n=6$, как, например, у растения скерды (*Crepis capillaris*), то число возможных сочетаний при расхождении хромосом будет равно $2^3=8$; у человека при $2n=46$ число возможных сочетаний равно 2^{23} . Это имеет

прямое отношение к закономерностям наследования свойств и признаков при половом размножении.

Особенности мейоза. Представляет интерес сравнить митоз как механизм, обеспечивающий передачу наследственной информации от одного клеточного поколения к другому при бесполом размножении, и мейоз как подобный же механизм при половом воспроизведении.

Отличия их особенно значительны в профазе I, когда гомологичные хромосомы, из которых одна была привнесена женской, а другая — мужской половой клеткой, соединяются в пары и обмениваются участками. В митозе подобного процесса нет. В конце профазы и начале метафазы мейоза в экваториальной плоскости располагаются пары гомологичных хромосом, называемые бивалентами. В митозе же на экваториальной пластинке мы видим отдельные хромосомы. Следующее очень важное отличие касается анафазы. В редукционном делении в анафазе к полюсам деления отходят гомологичные хромосомы: из каждой пары гомологов одна из хромосом отходит к одному, другая — к другому полюсу; в результате число хромосом в дочерних клетках оказывается гаплоидным. В митозе же к полюсам отходят половинки хромосом всего набора, а поэтому число хромосом в дочерних клетках диплоидно.

В митозе каждый цикл деления ядра связан с репродукцией хромосом, в мейозе — два деления обеспечиваются одной репродукцией в интерфазе, предшествующей ему.

Мейоз является лишь одним из этапов процесса развития половых клеток, после мейоза наступает этап формирования зрелых половых клеток — гамет. Весь процесс образования половых клеток называют *гаметогенезом*.

2. ГАМЕТОГЕНЕЗ У ЖИВОТНЫХ

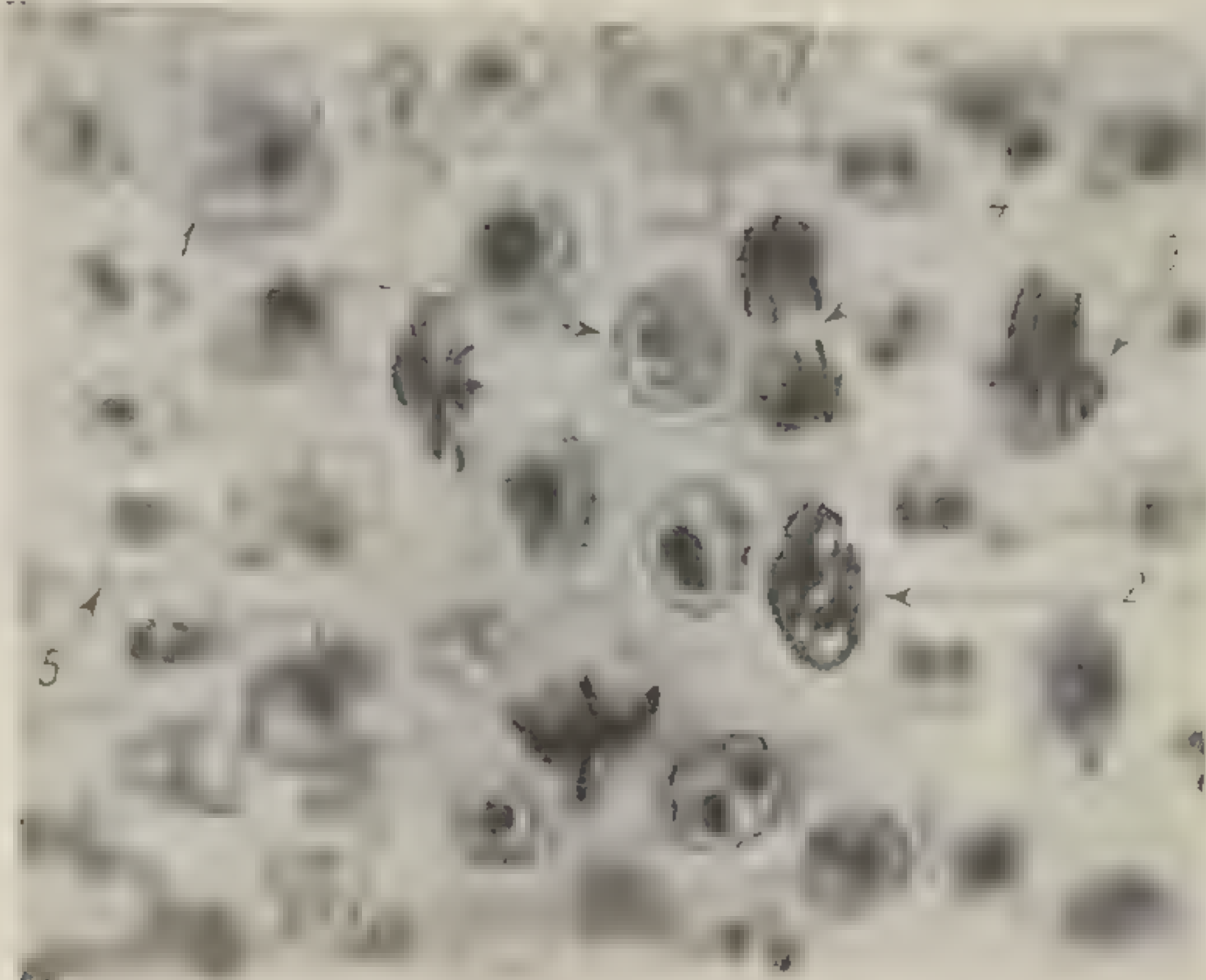
Специфика гаметогенеза у животных. У животных *половые клетки*, так же как и соматические, происходят из эмбриональных (рис. 23).

Обособляющиеся в онтогенезе зачатковые клетки, из которых впоследствии развиваются половые железы и половые клетки, называются *зачатковым путем*. У разных животных обособление зачаткового пути происходит в разное время в онтогенезе, но у всех достаточно рано, так что можно говорить о ранней специализации половых клеток, предназначенных для воспроизведения следующего поколения и передачи наследственной информации.

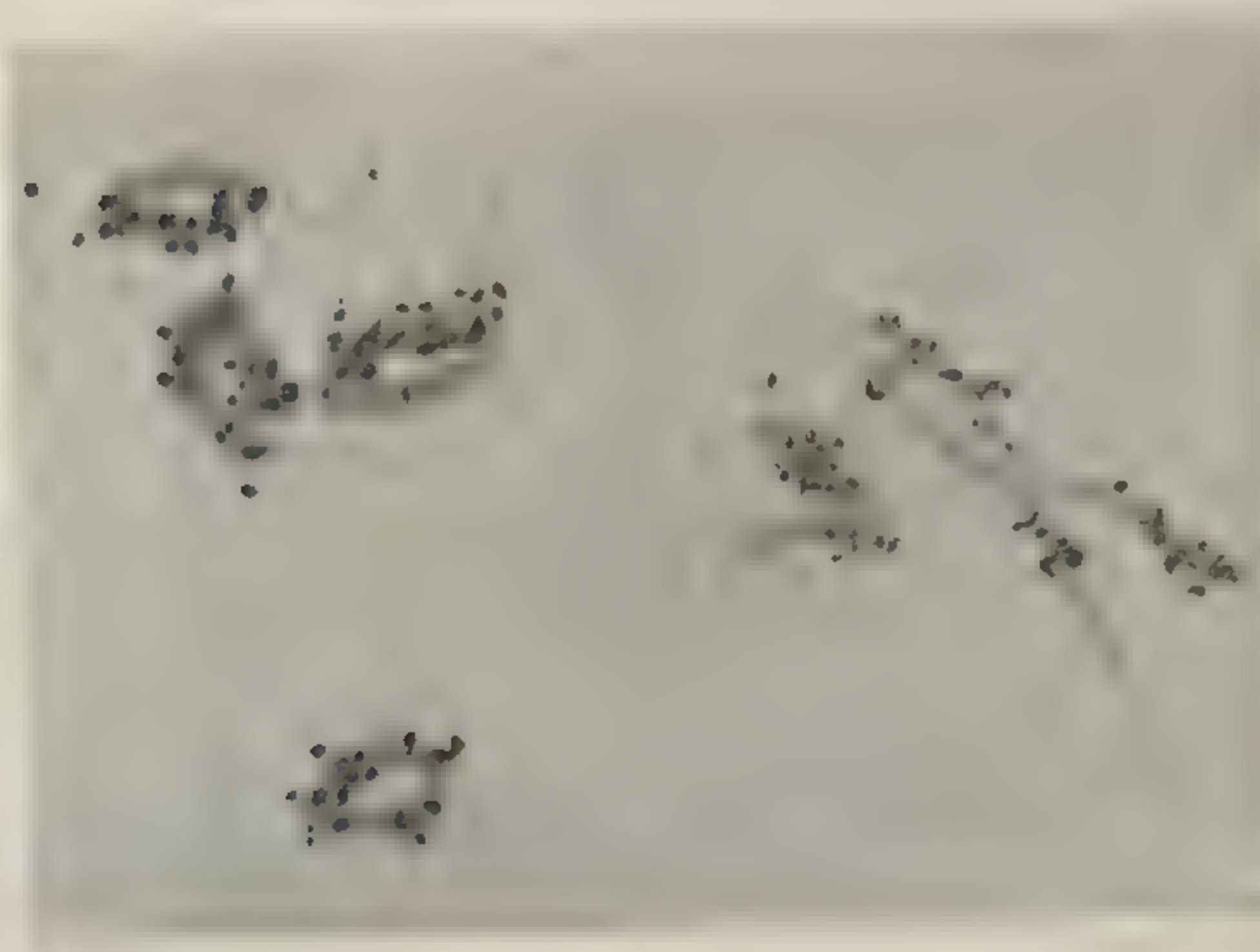
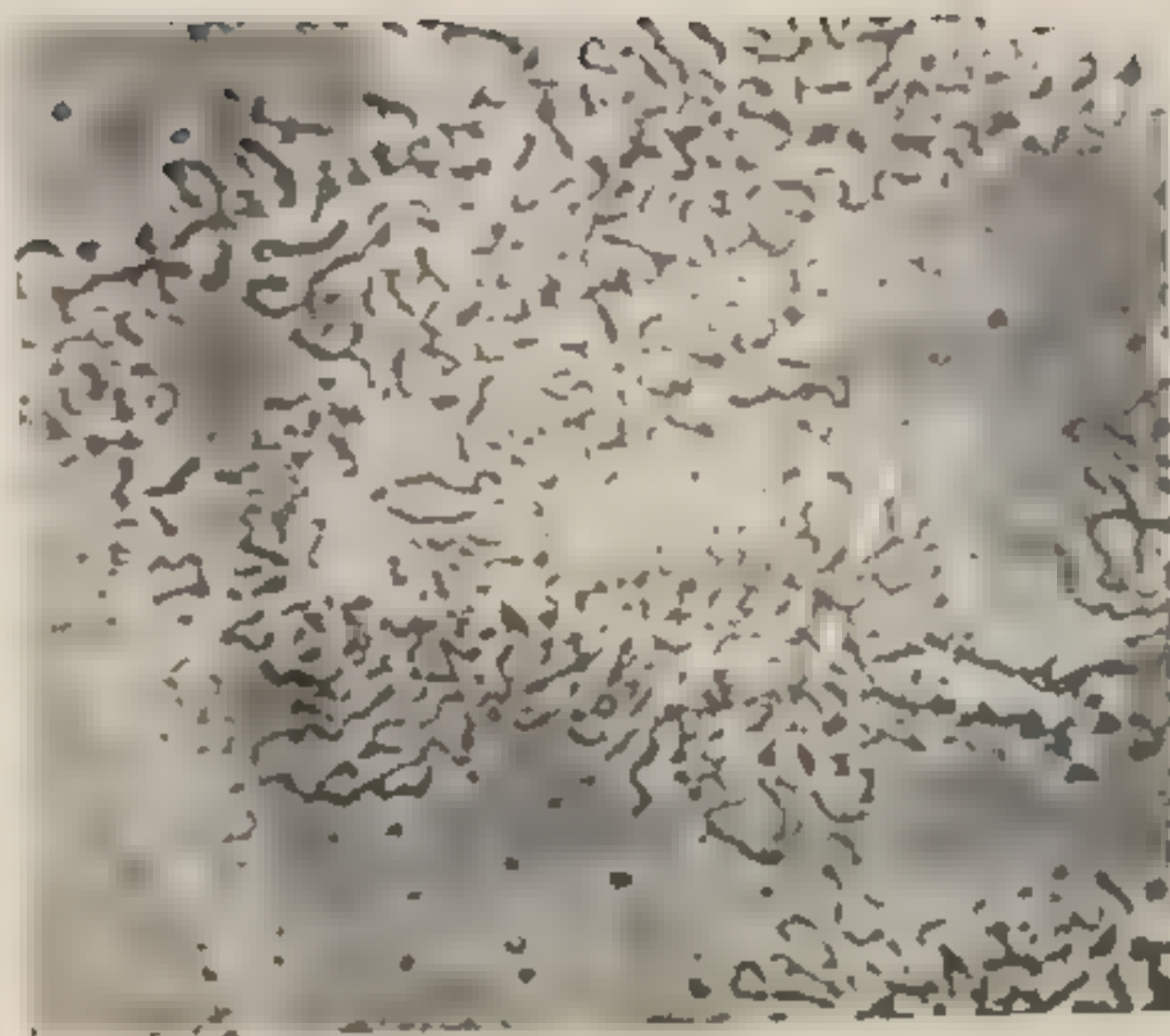
Зачатковые клетки путем ряда повторных делений дают *гональные клетки* — *гонии*. Вначале они сходны у особей обоих полов, но затем дифференцируются у самцов — в *сперматогонии*, а у самок — в *оогонии*.

**2. Фазы митоза в клетках
корешка лука:**

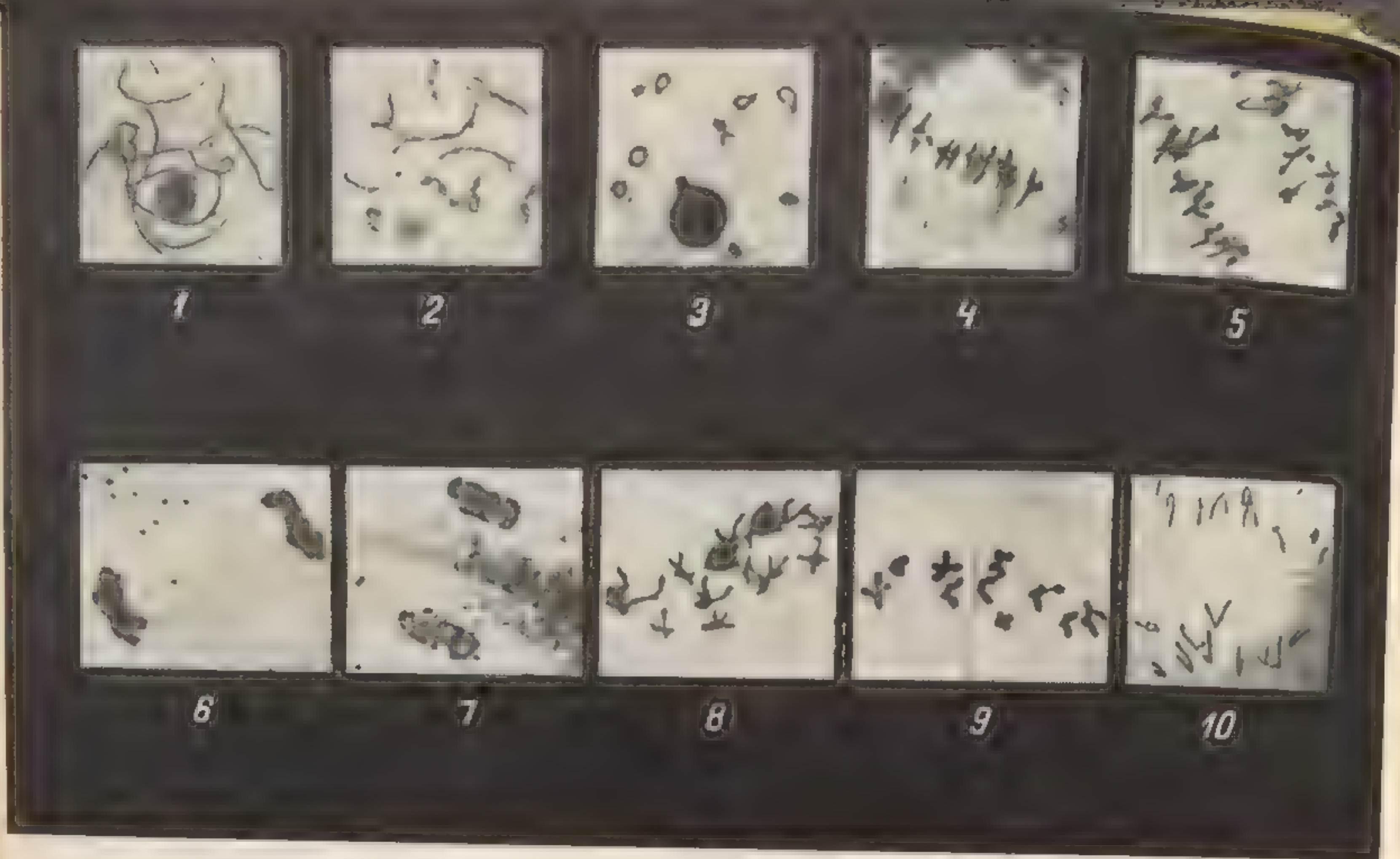
1 — интерфаза; 2 — профаза;
3 — метафаза; 4 — анафаза; 5 —
телофаза.



**8. Хромосомы типа «ламповых
щеток» в ядре ооцита
I тритона.**



**17. Асинхронная редупликация
хромосом.**



21. Мейотические стадии микроспорогенеза у кукурузы:

1 — пахинема; 2 — диплонема; 3 — диакинез; 4 — метафаза I; 5 — анафаза I; 6 — телофаза I;
7 — интеркинез; 8 — профаза II; 9 — метафаза II; 10 — анафаза II.

22. Анафаза I при образовании пыльцы у диплоидного (1) и гаплондного (2-4) томата ($2n=24$)



Оогония

Ооцит

1-е полярное тело

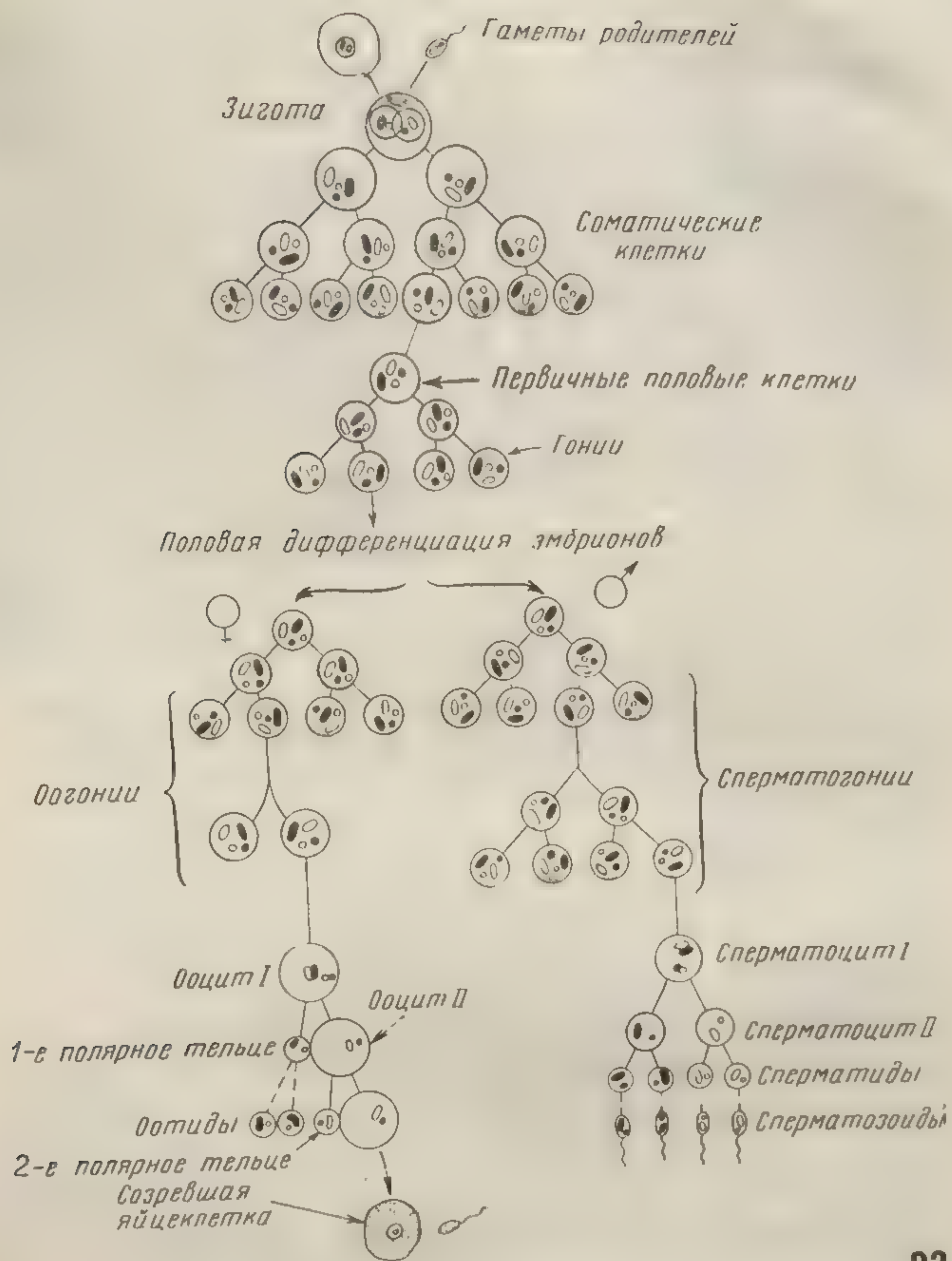
Оотид

2-е полярное тело

Созревшая яйцеклетка

Самый маленький полюс клеток

В процессе развития плодного набора происходят деления, внося в размер клетки



23.

Сравнительная схема развития мужских (сперматогенез) и женских (оогенез) половых клеток у животных. В клетках изображены две пары хромосом.

В процессе ряда митотических делений при сохранении диплоидного набора хромосом они уменьшаются в размере, потом перестают делиться. Клетки вступают в период роста, увеличиваясь в размерах. На этой стадии развития незрелые мужские половые клетки с диплоидным набором хромосом называют

сперматоцитами первого порядка (*сперматоцит I*), а женские — ооцитами первого порядка (*ооцит I*).

Между процессами созревания женских и мужских половых клеток существуют различия.

Сперматогенез. Сперматоцит I вступает в мейоз (см. рис. 23). У животных деления мейоза называют также *делениями созревания*. Еще в период роста в сперматоците I начинаются изменения, которые характерны для профазы мейоза. В период созревания в результате первого деления (редукционного) образуются сперматоциты второго порядка (*сперматоцит II*). Они гаплоидны. После второго деления созревания (эквационного) из каждого сперматоцита II образуется по две клетки. Эти клетки называют *сперматидами*. Итак, из одной диплоидной клетки — сперматоцита I в результате двух мейотических делений образуется четыре гаплоидные сперматиды.

Процесс превращения сперматид в *сперматозоиды* в фазе формирования называется *спермиогенезом*. В нем участвуют все элементы ядра и цитоплазмы. Зрелый сперматозоид имеет головку, среднюю часть (шейку) и хвост.

Ядро сперматиды преобразуется в головку сперматозоида. Цитоплазматические органеллы, структурно модифицируясь, превращаются в различные органы, обеспечивающие движение сперматозоида и проникновение его в яйцеклетку. Цитоплазма в сперматозоиде представлена очень тонким слоем.

Химический состав ядра сперматозоида сходен с ядрами клеток других тканей, но иногда гистоны в нем замещены протаминами. Так как ядро сперматозоида содержит гаплоидное число хромосом, то и количество ДНК здесь оказывается в два раза меньшим, чем в ядре диплоидных клеток.

С помощью электронного микроскопа установлено, что ядро сперматозоида имеет кристаллическое строение, обусловленное параллельным расположением молекул дезоксирибонуклеопротеида. Такое состояние может быть приспособительным для сохранения и переноса наследственной информации, поскольку сперматозоид вне мужского организма подвержен различным внешним воздействиям. Действительно, исследования показали, что зрелые и незрелые половые клетки имеют разную чувствительность к воздействию внешних факторов (см. гл. 13).

По морфологии сперматозоиды чрезвычайно разнообразны и характерны для каждого вида. Недавно автораднографическим методом установлено, что в сильно вытянутых головках сперматозоидов ряда видов животных, например кузнечика *Romalia microptera* и др., хромосомы располагаются цепочкой одна за другой.

Оогенез. Развитие женских половых клеток — яйцеклеток называют оогенезом. Оно в принципе сходно со сперматогенезом (см. рис. 23), однако есть и существенные различия.

Тетрада

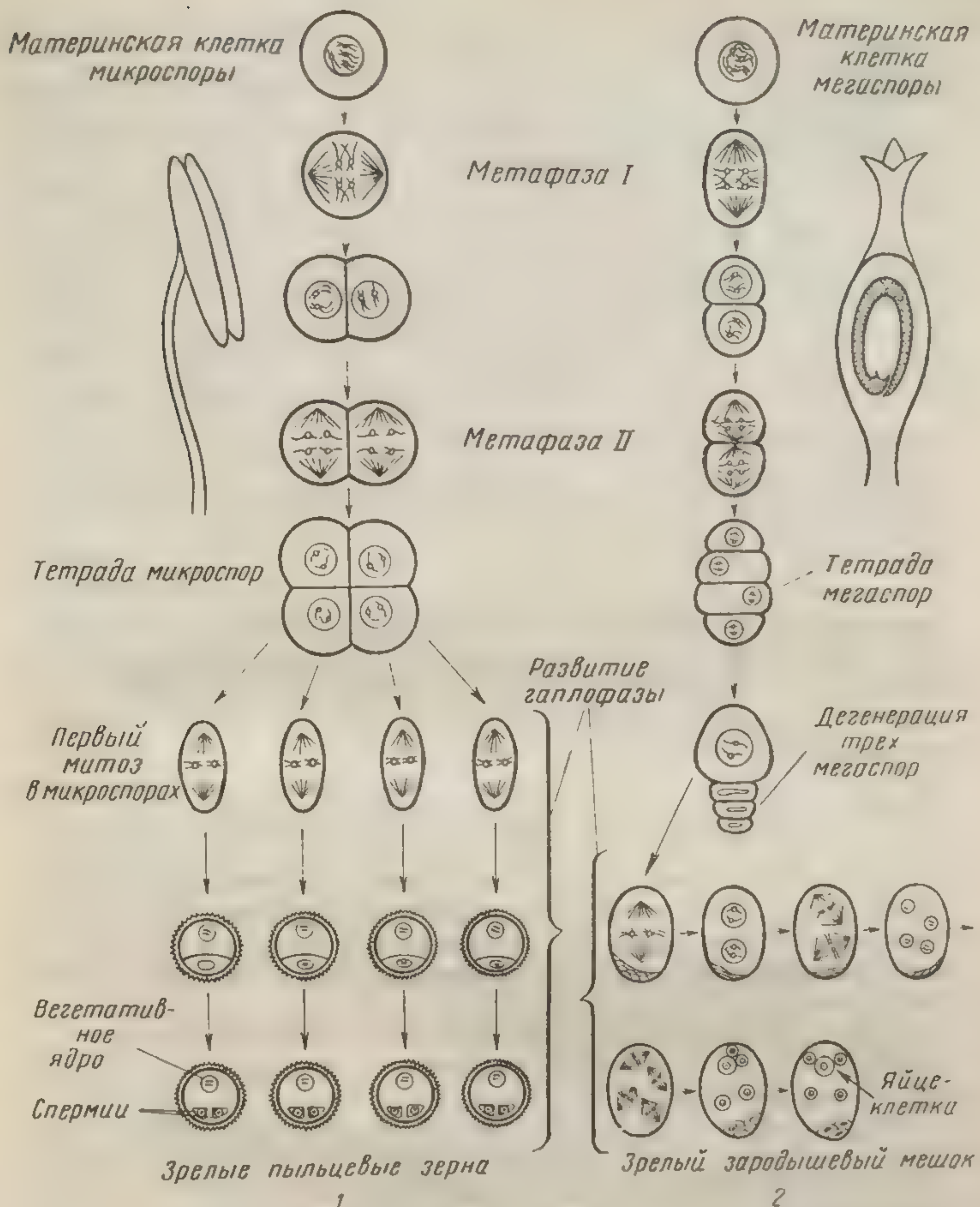
Первый
митоз
в микроспорах

Вегетатив
ное
ядро

Спермий

Зре...

Во-первых,
как продол
как в эте
и колит
накоп



24.

Сравнительная схема развития: мужских (микроспорогенез и микрогаметогенез) — 1 и женских (мегаспорогенез и мегagamетогенез) — 2 и половых клеток у цветковых растений.

Во-первых, стадия роста ооцитов первого порядка (ооцит I) более продолжительна, чем стадия роста сперматоцитов I, так как в этот период в ооците — будущей яйцеклетке происходит накопление питательных веществ. На этой стадии

у некоторых животных и образуются хромосомы типа «ламповых щеток».

Во-вторых, из каждого ооцита I после двух мейотических делений хотя и образуется четыре оотиды, но только одна из них (яйцеклетка) способна к дальнейшему развитию и оплодотворению. Три оотиды с гаплоидным набором хромосом и без достаточного запаса цитоплазмы даже не обособляются в полноценные самостоятельные клетки. Образование их идет следующим образом. После первого деления созревания, кроме ооцита II, выделяется первое полярное тельце; иначе их называют *направительными* или *редукционными тельцами*. Полярное тельце делится, образуя две оотиды. В результате второго деления созревания образуется яйцеклетка и второе полярное тельце, т. е. третья оотида.

Таким образом, в процессе оогенеза из четырех клеток, возникающих в результате двух мейотических делений, только одна превращается в яйцеклетку.

Это имеет большое значение для понимания закономерностей наследования при половом размножении. В процессе мейоза, как уже было сказано, образуются клетки с различными комбинациями отцовских и материнских хромосом, а в результате оогенеза только одна клетка, т. е. только одна из всех образовавшихся комбинаций, будет жизнеспособной.

3. СПОРОГЕНЕЗ И ГАМЕТОГЕНЕЗ У РАСТЕНИЙ

Особенности гаметогенеза у растений. Процесс формирования половых клеток у растений подразделяется на два этапа: 1-й этап — *спорогенез* — завершается образованием гаплоидных клеток — спор; 2-й этап — *гаметогенез* — включает образование зрелых гамет.

Процесс образования микроспор, или пыльцевых зерен, у растений называют *микроспорогенезом*, а процесс образования мегаспор (или макроспор) — *мега- или макроспорогенезом*.

Микроспорогенез протекает аналогично сперматогенезу у животных, вплоть до образования сперматид, а мегаспорогенез соответствует образованию ооцита II.

Процесс гаметогенеза у растений в принципе сходен с таковым у животных, но протекает несколько отличным путем. У растений отсутствует зачатковый путь в том смысле, как это имеет место у животных.

Микроспорогенез и микрогаметогенез. Рассмотрим микроспорогенез и микрогаметогенез на наиболее общем примере покрытосеменных растений. В субэпидермальной ткани молодого пыльника, называемой *археспорием*, каждая клетка после ряда делений становится материнской клеткой пыльца, которая проходит все фазы мейоза.

В результате двух мейотических делений возникают четыре гаплоидные микроспоры (рис. 24, 1). Они лежат четверками, их называют *тетрадами спор*.

При созревании тетрады распадаются на отдельные *микроспоры*. Этим заканчивается микроспорогенез.

Вслед за образованием одноядерной микроспоры начинается микрогаметогенез. Первое митотическое деление микроспоры приводит к образованию *вегетативной* и *генеративной* клеток. В дальнейшем вегетативная клетка и ее ядро не делятся. В ней накапливаются запасные питательные вещества, которые в последующем обеспечивают деление генеративной клетки и рост пыльцевой трубки в столбике пестика.

Генеративная клетка, содержащая меньшее количество цитоплазмы, вновь делится. Это деление может осуществляться еще в пыльцевом зерне или в пыльцевой трубке. В результате образуются две мужские половые клетки, которые, в отличие от сперматозоидов животных, не способны к движению и называются *спермиями*.

Таким образом, из одной споры с гаплоидным набором хромосом в результате двух митотических делений образуются три клетки. Две из них — спермии и одна вегетативная.

Мегаспорогенез и мегагаметогенез. В субэпидермальном слое молодой семязпочки обособляется *археспориальная клетка*, часто только одна. Клетка археспория растет, превращаясь в материнскую клетку *мегаспоры* (см. рис. 24, 2).

В результате двух делений мейоза материнской клетки мегаспоры образуется тетрада мегаспор. Каждая из клеток тетрады гаплоидна. Однако только одна из них продолжает развиваться, остальные три дегенерируют (моноспорический тип развития). Судьба этих клеток напоминает судьбу редукционных телец при созревании яйцеклеток у животных.

На следующем этапе осуществляется мегагаметогенез. Оставшаяся функционировать мегаспора продолжает расти, и затем ее ядро претерпевает ряд митозов. При этом сама клетка не делится, она образует *зародышевый мешок*.

У разных растений число митозов может варьировать от одного до трех. У большинства растений (70% видов покрытосеменных) бывает три деления, в результате возникает восемь одинаковых ядер. Во время этих делений ядра занимают полярное положение, четыре из них оказываются лежащими ближе к микропиле (место проникновения спермиев), а четыре других в противоположном конце зародышевого мешка, называемого халазальным (рис. 25). В дальнейшем ядра обособляются в самостоятельные клетки, имеющие значительное количество цитоплазмы.

Из четырех клеток, располагающихся у микропиле, три клетки — яйцеклетка и две так называемые синергиды — обра-

зуют яйцевой аппарат. Синергиды играют вспомогательную роль при оплодотворении, они скоро разрушаются. Четвертое ядро отходит к центру зародышевого мешка, где сливается с одним из ядер, отошедшим от халазального конца. Слившиеся в центральной части два гаплоидных ядра образуют одно диплоидное — вторичное, или *центральное, ядро* зародышевого мешка. Оставшиеся у халазального конца зародышевого мешка три ядра обособляются в клетки; они называются антиподами. Антиподы, так же как и синергиды, играют вспомогательную роль при развитии зиготы и вскоре разрушаются.

Таким образом, в результате трех митотических делений в зародышевом мешке образуется 8 одинаковых гаплоидных ядер, из которых только одно образует яйцеклетку.

Рассмотренная схема образования восьмиядерного зародышевого мешка из одной мегаспоры является наиболее типичной. Однако у различных групп растений этот процесс протекает весьма разнообразно.

Кроме моноспорического типа развития, который только что рассмотрен, существуют и другие. При различных типах развития зародышевого мешка сохраняется разное количество мегаспор, возникших в результате мейоза и готовых к дальнейшим митотическим делениям (если сохраняются две мегаспоры — биспорический; четыре — тетраспорический тип развития).

Сравнение процессов созревания половых клеток у животных и растений (рис. 23 и 24) показывает почти полный параллелизм их, несмотря на то, что расхождение (дивергенция) растений и животных в филогенезе произошло на очень раннем этапе возникновения клеточной организации. Это указывает на однотипность принципов построения ряда приспособительных механизмов в растительном и животном мире.

4. ОПЛОДОТВОРЕНИЕ

Сущность оплодотворения. Оплодотворением принято называть побуждение яйца к развитию путем объединения в нем ядер (*кариогамии*) мужских и женских половых клеток. Оплодотворение представляет собой необратимый процесс; однажды оплодотворенное яйцо не может быть оплодотворено вновь. *Сингамия* (слияние мужских и женских половых клеток) и *кариогамия* составляют сущность процесса оплодотворения.

Оплодотворение у животных. Процесс оплодотворения у животных можно разделить на несколько фаз. Первая фаза начинается с того, что сперматозоид либо прикрепляется к любой точке поверхности яйцеклетки, либо проникает в нее через микропиле. Момент соприкосновения головки сперматозоида с яйцом является начальным в цепи химических реакций. Эту фазу называют фазой активации яйца.

Вторая фаза процесса оплодотворения начинается после проникновения в яйцо одного (моноспермия), а у некоторых животных и нескольких сперматозондов (полиспермия). Проникший сперматозоид «готовится» к слиянию с женским ядром и последующему митозу: ядро сперматозоида постепенно набухает и приобретает вид интерфазного ядра. Такое ядро называют *семенным* или *мужским пронуклеусом*. Ядро яйцеклетки, прошедшей все фазы мейоза, готовое к слиянию с ядром сперматозоида, называют *женским пронуклеусом*.

К моменту соприкосновения сперматозоида с яйцом и проникновения его внутрь ядро яйца у разных животных может находиться на разных стадиях деления созревания. Карногамия же может произойти только после окончания мейоза, т. е. после образования женского пронуклеуса.

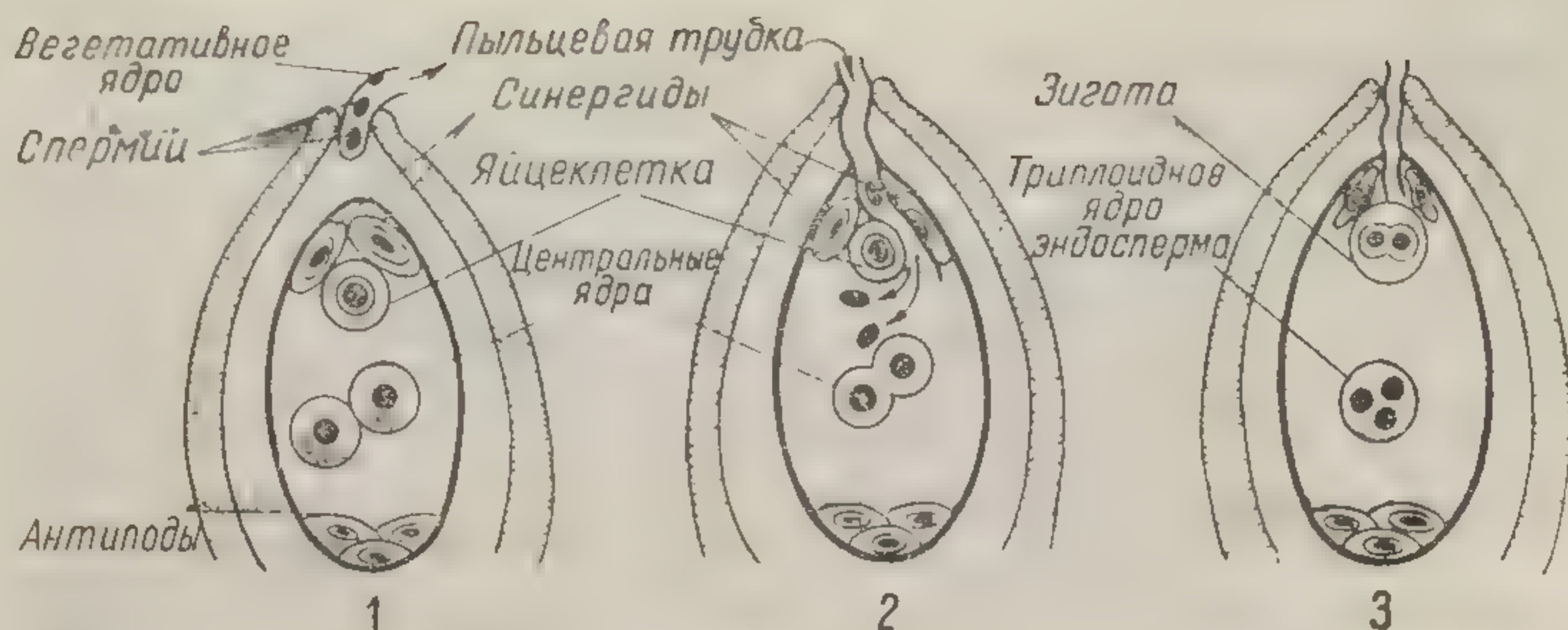
В акте оплодотворения два гаплоидных пронуклеуса сливаются в одно ядро, образуя зиготу. Этот момент является кульминационным пунктом процесса полового размножения. В результате карногамии гомологичные хромосомы, разошедшиеся в мейозе у предыдущего поколения, вновь воссоединяются в одном ядре зиготы. Так восстанавливается диплоидный набор хромосом при половом размножении.

В цитоплазму яйцеклетки у млекопитающих проникает не только головка (ядро) сперматозоида, как это считали раньше, но и его шейка и даже хвостовая часть, что создает возможность передачи некоторого количества цитоплазмы мужского организма потомству.

Оплодотворение у растений. Оплодотворение у растений в принципе сходно с таковым у животных, но имеет и некоторые особенности.

Раньше было сказано, что микрогаметогенез завершается образованием двух спермиев, которые формируются или в пыльцевом зерне, или в пыльцевой трубке при прорастании пыльцевого зерна.

Пыльцевая трубка, дорастая до микропиле зародышевого мешка, соприкасается с яйцевым аппаратом — яйцеклеткой и синергидами (рис. 26, 1). При соприкосновении конца пыльцевой трубки с синергидами пыльцевая трубка лопается, а синергиды разрушаются. Передвигающиеся по пыльцевой трубке по мере ее роста два генеративных ядра — спермии после разрыва трубки вместе с ее содержимым попадают внутрь зародышевого мешка (рис. 26, 2). Из двух проникших в зародышевой мешок спермиев один спермий сливается с гаплоидным ядром яйцеклетки (рис. 26, 3). Слияние ядра спермия с ядром яйцеклетки является собственно оплодотворением у растений. В оплодотворенной яйцеклетке — зиготе восстанавливается диплоидное число хромосом. Из зиготы развивается зародыш семени.



26.

Схема двойного оплодотворения у растений:

1 — проникновение пыльцевой трубки в зародышевый мешок; 2 — излияние содержимого пыльцевой трубки в зародышевый мешок; 3 — зародышевый мешок после оплодотворения.

Следует отметить, что у растений, так же как и у животных, женские ядра перед проникновением спермиев в зародышевый мешок могут находиться на разных стадиях, а кариогамия происходит лишь после завершения мейоза.

У покрытосеменных растений, кроме зародыша, в семени развивается дополнительный эмбриональный орган — эндосперм, который представляет собой питательное депо зародыша. Начало развития эндосперма обеспечивается вторым оплодотворением. Вторым спермий пыльцевой трубки, попадая в зародышевый мешок, сливается с диплоидным ядром центральной клетки зародышевого мешка. При этом образуется клетка с тройным набором хромосом: два одинаковых набора хромосом материнского организма и один набор отцовского (рис. 26, 3). Слияние одного спермия с яйцеклеткой, а другого с ядром центральной клетки называют *двойным оплодотворением*. Это открытие сделано в 1898 г. нашим соотечественником С. Г. Навашиным.

Таков в самых общих чертах процесс оплодотворения у животных и растений. Однако он подвержен приспособительным изменениям в зависимости от особенностей строения половых клеток и биологии размножения, свойственных каждому виду животных и растений.

До сих пор рассматривался процесс оплодотворения, связанный с поведением ядер, но, очевидно, этим суть оплодотворения не исчерпывается: оно представляет собой сложный физиологический и биохимический процесс.

Моноспермия, полиспермия, избирательность и селективное оплодотворение. Несмотря на огромное количество сперматозоидов и пыльцевых зерен, приходящихся на одну яйцеклетку животного и растения, оплодотворение осуществляется, как правило, лишь при участии одного сперматозоида и одного пыльцевого зерна. Такой тип оплодотворения называют *моноспермным*

оплодотворением. Он характерен для большинства животных и растений.

Моноспермное оплодотворение контролируется рядом механизмов. Одним из них является блокирование яйца после проникновения в него одного сперматозоида. Блокирование яйцеклеток у некоторых животных протекает в течение минуты и обеспечивается образованием оболочки оплодотворения и возникновением перивителлинового пространства. Физиологическая сущность блокирования яйца после соприкосновения головки сперматозоида с поверхностью яйцеклетки не выяснена.

У растений также после проникновения в зародышевый мешок одной пыльцевой трубки развиваются процессы, препятствующие проникновению других.

Однако у ряда животных в цитоплазму яйцеклетки проникает несколько сперматозоидов. Явление проникновения в цитоплазму яйцеклетки нескольких сперматозоидов называется *полиспермией*. Полиспермия широко распространена у беспозвоночных: моллюсков, иглокожих, насекомых; встречается она и у позвоночных: рыб (закономерно у акул), амфибий, рептилий и птиц. У млекопитающих в норме полиспермия встречается редко (1—2%); исключением являются однопроводные, у которых это явление, возможно, является правилом. У растений также наблюдаются случаи полиспермии, когда в зародышевый мешок проникает несколько пыльцевых трубок. Полиспермия отмечена у свеклы, хлопчатника, гречихи, табака и других растений.

Однако, несмотря на проникновение в яйцеклетку нескольких сперматозоидов в случае полиспермии, с женским пронуклеусом соединяется только один мужской пронуклеус. Остальные элиминируются. Полиспермная карногамия, т. е. слияние нескольких пронуклеусов, в норме не обнаружена. Описаны случаи, когда у растений дополнительные спермии сливаются не с ядром яйцеклетки, а с другими ядрами зародышевого мешка (синергидами или антиподами), тогда из одного зародышевого мешка развивается несколько зародышей (полиэмбриония).

Проникновение в цитоплазму яйцеклетки нескольких спермиев и слияние с ее ядром только одного из них давно наводило на мысль, что данный процесс не является чисто механическим. Допускается возможность *избирательности* в процессе карногамии, т. е. способность женского пронуклеуса сливаться с определенным мужским пронуклеусом.

Яйцеклетки могут преимущественно оплодотворяться сперматозоидами с определенными свойствами так же за счет конкуренции последних. Такое явление называется *селективным оплодотворением*. Оно приводит к ограничению свободного скрещивания (*панмиксии*) и является одним из приспособительных механизмов изоляции в эволюции растений и животных.

5. НЕРЕГУЛЯРНЫЕ ТИПЫ ПОЛОВОГО РАЗМНОЖЕНИЯ

Классификация нерегулярных типов полового размножения. К нерегулярным типам полового размножения можно отнести партеногенетическое, гиногенетическое и андрогенетическое размножение животных и растений (рис. 27).

Партеногенез — это развитие зародыша из неоплодотворенной яйцеклетки. Явление естественного партеногенеза свойственно низшим ракообразным, коловраткам, перепончатокрылым (пчелам, осам) и др. Известен он также у птиц (индейки). Партеногенез можно стимулировать искусственно, вызывая активацию неоплодотворенных яиц путем воздействия различными агентами.

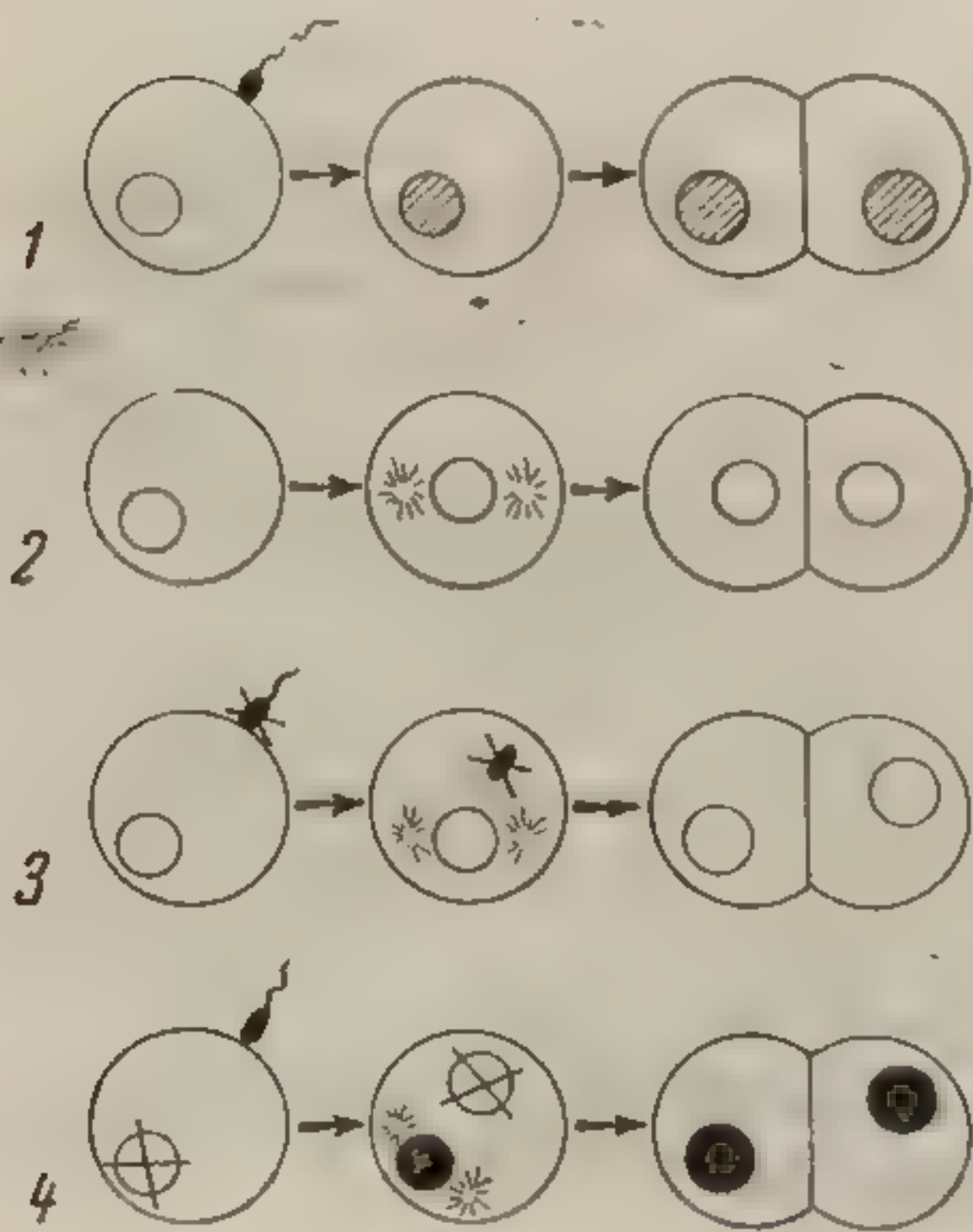
Различают партеногенез *соматический*, или диплоидный, и *генеративный*, или гаплоидный. При соматическом партеногенезе яйцеклетка не претерпевает редукционного деления или если и претерпевает, то два гаплоидных ядра, сливаясь вместе, восстанавливают диплоидный набор хромосом (автокариогамия); таким образом в клетках тканей зародыша сохраняется диплоидный набор хромосом.

При генеративном партеногенезе зародыш развивается из гаплоидной яйцеклетки. Например, у медоносной пчелы (*Apis mellifera*) трутни развиваются из неоплодотворенных гаплоидных яиц путем партеногенеза.

Партеногенез у растений очень часто называют *апомиксисом*. Поскольку апомиксис широко распространен в растительном мире и имеет большое значение при изучении наследования, рассмотрим его особенности.

Наиболее распространенным типом апомиктического размножения является тип партеногенетического образования зародыша из яйцеклетки. При этом чаще встречается диплоидный апомиксис (без мейоза).

Наследственная информация и при образовании эндосперма, и при образовании зародыша получается только от



27.

Различные типы полового размножения:

1 — нормальное оплодотворение; 2 — партеногенез; 3 — гиногенез; 4 — андрогенез

матери. У некоторых апомиктов для формирования полноценных семян необходима *псевдогамия* — активация зародышевого мешка пыльцевой трубкой. При этом один спермий из трубки, достигая зародышевого мешка, разрушается, а другой сливается с центральным ядром и участвует только в образовании ткани эндосперма (виды из родов *Potentilla*, *Rubus* и др.). Наследование здесь происходит несколько иначе от предыдущего случая. Зародыш наследует признаки только по материнской линии, а эндосперм — и материнские и отцовские.

Гиногенез. Очень сходно с партеногенезом гиногенетическое размножение. В отличие от партеногенеза при гиногенезе участвуют сперматозоиды как стимуляторы развития яйцеклетки (псевдогамия), но оплодотворения (кариогамии) в этом случае не происходит; развитие зародыша осуществляется исключительно за счет женского ядра (рис. 27, 3). Гиногенез обнаружен у круглых червей, живородящей рыбки *Molliensia formosa*, у серебряного карася (*Platyroecilus*) и у некоторых растений — лютика (*Ranunculus auricomus*), мятлика (род *Poa pratensis*) и др.

Гиногенетическое развитие можно вызвать искусственно, если перед оплодотворением сперму или пыльцу облучить рентгеновыми лучами, обработать химическими веществами или подвергнуть действию высокой температуры. При этом разрушается ядро мужской гаметы и теряется способность к кариогамии, но сохраняется способность к активации яйца.

Явление гиногенетического размножения имеет большое значение для изучения наследственности, так как при этом потомство получает наследственную информацию только от матери. Таким образом, при бесполом размножении, партеногенезе и гиногенезе потомство должно быть сходно только с материнским организмом.

Андрогенез. Прямой противоположностью гиногенеза является андрогенез. При андрогенезе развитие яйца осуществляется только за счет мужских ядер и материнской цитоплазмы (рис. 27, 4). Андрогенез может иметь место в тех случаях, когда материнское ядро почему-либо погибает до момента оплодотворения.

Если в яйцеклетку попадает один сперматозоид, то развивающийся зародыш с гаплоидным набором хромосом оказывается нежизнеспособным или маложизнеспособным. Жизнеспособность андрогенных зигот нормализуется, если восстанавливается диплоидный набор хромосом. Как было уже показано, в тех случаях, когда происходит полиспермия у животных и в яйцеклетку одновременно проникает несколько сперматозоидов, возможно слияние двух отцовских пронуклеусов и образование диплоидного ядра. Развитие андрогенных особей до взрослого состояния наблюдалось лишь у тутового шелкопряда

(*Bombux mori*) и паразитической осы (*Habrobracon juglandis*). Андрогенетическое размножение, как исключение, обнаружено и у некоторых растений (табак, кукуруза и др.).

6. ЧЕРЕДОВАНИЕ ГАПЛОФАЗЫ И ДИПЛОФАЗЫ В ЖИЗНЕННОМ ЦИКЛЕ

У всех организмов, размножающихся половым путем, наблюдается чередование фаз, отличающихся по числу хромосом: гаплофазы, представленной одинарным набором хромосом, и диплофазы — двойным. Продолжительность и развитие этих фаз у разных организмов неодинаковы. У многих животных гаплофаза редуцирована и представлена только половыми клетками (черви, насекомые, рыбы, земноводные, птицы, млекопитающие и др.).

У низших растений — нейроспоры (*Neurospora crassa*), аспергиллы (*Aspergillus nodulans*) и др., наоборот, диплофаза редуцирована до стадии зиготы, которая немедленно после возникновения проходит мейоз с образованием гаплоидных спор, из которых и развивается гаплофаза, составляющая основу жизненного цикла. У некоторых водорослей гаплофаза и диплофаза развиты примерно одинаково. У мхов гаплофаза развита сильнее (диплофаза ограничена лишь спорангием, вырастающим из зиготы), а у папоротников преобладает диплофаза в жизненном цикле (гаплофаза представлена заростком). Цветковые растения диплоидны, гаплофаза редуцирована (микроспоры и зародышевый мешок).

Знание фаз в жизненном цикле имеет большое значение при изучении многих генетических явлений (см. разделы II, IV).

* * *

Итак, при половом размножении, несмотря на слияние двух гамет при образовании зиготы, в ряду поколений сохраняется постоянство числа хромосом, характерное для каждого вида. Это оказывается возможным благодаря наличию специального механизма, обеспечивающего редукцию числа хромосом вдвое при образовании гамет. Таким механизмом является мейоз. Оплодотворение же служит механизмом восстановления диплоидного числа хромосом.

В процессе полового размножения сохраняется не только постоянство числа хромосом, но и постоянство набора, кариотипа в целом. Это возможно благодаря наличию конъюгации гомологичных хромосом в мейозе и последующему расхождению их к полюсам клетки так, что один гомолог обязательно попадает в одну клетку, а другой — в другую. В этом отношении бесполое и половое размножение сходно.

Однако, если рассмотреть кариотип зиготы не только с точки зрения числа и строения хромосом, но учесть качество хромосом (их происхождение), то окажется, что в процессе образования гамет в них попадают хромосомы как материнские, так и отцовские. Это обеспечивается независимостью в поведении отдельных пар гомологичных хромосом в мейозе при расхождении к полюсам клетки. А если вспомнить профазу I, когда гомологичные материнские и отцовские хромосомы обмениваются участками, то станет ясно, что после мейоза в гамете появятся еще и рекомбинантные хромосомы, то есть хромосомы, которые имеют и отцовские, и материнские участки-локусы.

Таким образом, в процессе полового размножения, в отличие от бесполого, образующиеся гаметы не являются качественно тождественными ни между собой, ни с исходной клеткой, а процесс оплодотворения способствует возникновению еще большего разнообразия форм при смене поколений.

* * *

В начале раздела были поставлены следующие вопросы: что является материнской основой, обеспечивающей сходство потомства с родителями? Что несет наследственную информацию в клетке?

Очевидно, для того чтобы тот или иной компонент клетки мог служить материнской основой наследственности, он должен удовлетворять некоторым условиям: 1) выполнять функции, связанные с обменом веществ в клетке; 2) быть способным к самовоспроизведению и 3) точно распределяться между образующимися дочерними клетками.

Из рассмотренного в предыдущих главах ясно, что таким условиям удовлетворяют хромосомы. Они контролируют обмен веществ в клетке (подробнее см. главы 16, 22), обладают способностью к редупликации и точно распределяются между дочерними клетками при любом способе размножения.

Кроме хромосом двум первым условиям отвечают такие цитоплазматические структуры, как пластиды и митохондрии. Правда, в отношении признания их носителями наследственной информации есть некоторое сомнение. При делении клетки они распределяются случайно. Но это сомнение является неосновательным, так как число их в клетке очень велико и все они выполняют одинаковую функцию, т. е. являются взаимозаменяемыми.

К этому вопросу мы еще вернемся в дальнейшем, когда будем обсуждать роль отдельных клеточных структур в наследственности.

Родители P

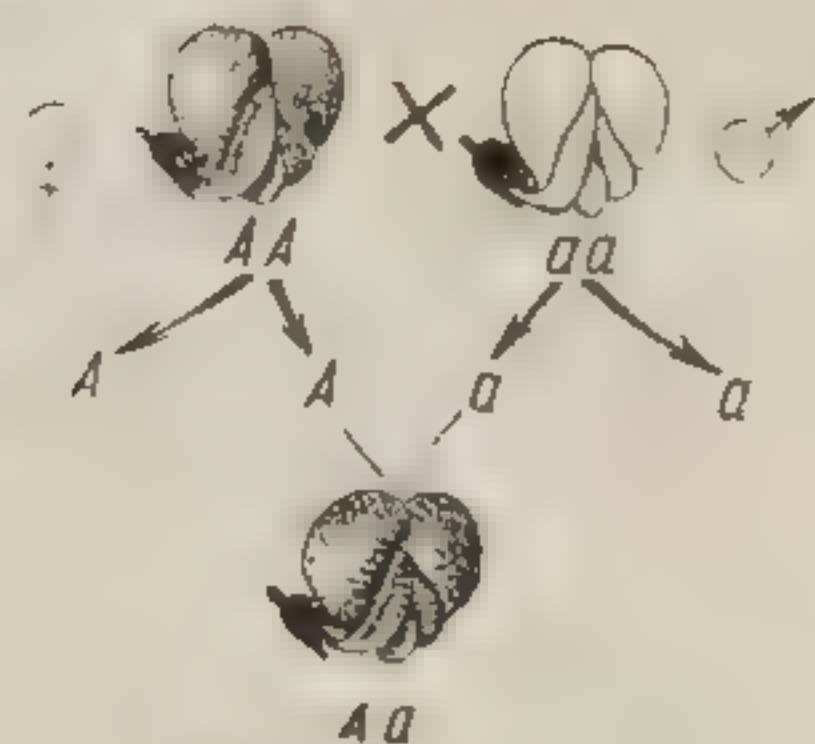
Гаметы P

Гибрид первого поколения F₁

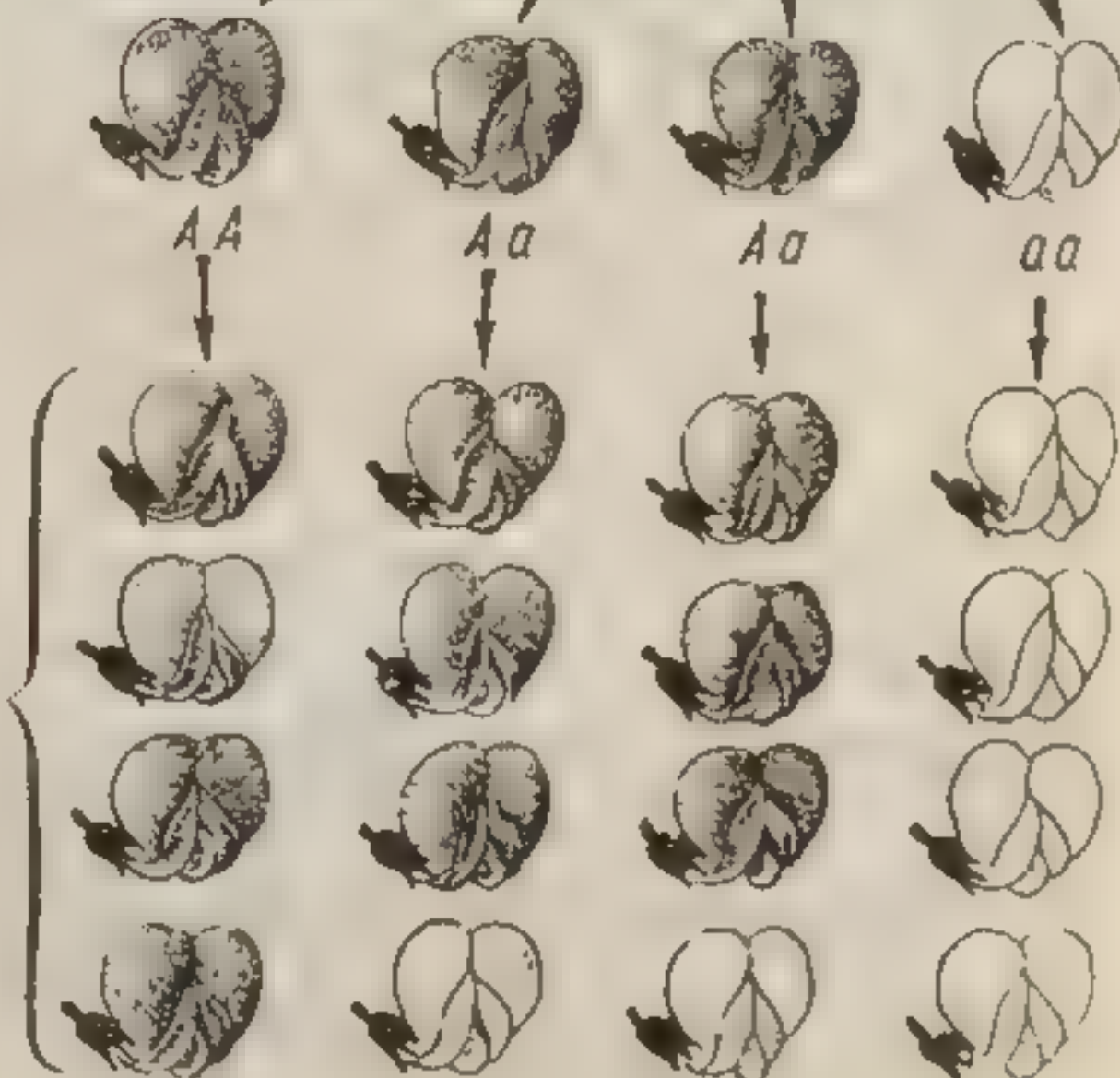
Гаметы F₁

Второе поколение F₂

Третье поколение F₃



| ♀ \ ♂ | A | a |
|-------|----|----|
| A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |



Наследование пурпурной и белой окраски цветков у гороха:
A — фактор пурпурной; a — фактор белой окраски цветка.

Матери
чались цит
Цитоло
клеток и
клеточных
в последов
Однако
устанавли
было пере
с целью по
изучения за
нать насле

Раздел II. Закономерности наследования признаков и принципы наследственности

Материальные основы наследственности первоначально изучались цитологией и генетикой независимо друг от друга.

Цитология установила основные закономерности деления клеток и роль отдельных структур клетки в воспроизведении клеточных поколений. Генетика изучала поведение признаков в последовательных поколениях.

Однако, пока в генетике не был открыт метод, позволявший устанавливать закономерности наследования признаков, нельзя было перебросить мост между данными цитологии и генетики с целью познания материальных основ наследственности. Без изучения закономерностей наследования признаков нельзя познать наследственность.

Глава 4. ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

Метод изучения наследования был разработан Грегором Менделем в 1865 г.

1. ОСОБЕННОСТИ ГИБРИДОЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА

На протяжении столетий предшественники Менделя изучали наследование совокупности всех признаков у гибридного потомства. Г. Мендель положил в основу изучения наследования новый принцип: анализ наследования отдельных пар признаков в потомстве скрещиваемых растений одного вида (горох *Pisum sativum*), отличающихся по одной, двум и трем парам контрастных, *альтернативных признаков*. Например, цветки пурпурные и белые, форма семян гладкая и морщинистая и т. п. В каждом поколении велся учет отдельно по каждой такой паре альтернативных признаков, без учета других различий между скрещиваемыми растениями.

Вторая особенность этого метода заключалась в использовании количественного учета гибридных растений, различающихся по отдельным парам альтернативных признаков, в ряду последовательных поколений.

Третьей особенностью метода Менделя было применение индивидуального анализа потомства от каждого гибридного растения.

Перечисленные простые приемы исследования и составили принципиально новый *гибридологический метод* изучения наследования, открывший целую эпоху в изучении наследственности и изменчивости. Совокупность генетических методов изучения наследования называют *генетическим анализом*.

Прежде чем перейти к изложению анализа наследования признаков, необходимо определить понятия «признак», «свойство», а также сообщить о некоторых сокращениях (символах), принятых в генетике.

Понятие «признак» или «свойство» будет употребляться как условное обозначение единицы морфологической, физиологической или биохимической дискретности организма. Один организм от другого мы отличаем по характерным для них особенностям: голубоглазый — кареглазый, брюнет — блондин, высокий или низкий рост, группа крови А—В и т. д. Однако каждый признак, как бы он внешне ни казался простым, определяется сложными биохимическими и физиологическими процессами. Признак лишь какое-то отдельное качество, по которому можно отличать один организм от другого.

2. ПРАВИЛА ЗАПИСИ СКРЕЩИВАНИЯ

Для генетического анализа наследования определенных признаков при половом размножении необходимо производить скрещивание двух особей разных полов. Скрещивание обозначают в генетике знаком умножения (\times). При написании схемы скрещивания принято на первом месте ставить женский пол. Женский пол обозначают знаком φ , мужской — σ .

Родительские организмы, взятые для скрещивания, обозначают латинской буквой P . Потомство от скрещивания двух особей с различными признаками называют гибридным, а отдельную особь — *гибридом*. Гибридное поколение обозначают для краткости буквой F с цифровым индексом, соответствующим порядковому номеру гибридного поколения. Так, первое поколение будет F_1 ; если гибридные особи скрещиваются между собой, то их потомство обозначают F_2 , третье поколение — F_3 и т. д.

Гибриды, получаемые от скрещивания особей одного вида, называют внутривидовыми. Существуют, кроме того, межвидовые, или отдаленные, гибриды, происшедшие от скрещивания организмов разных видов или родов. К таким гибридам относят, например, потомство от скрещивания пшеницы с рожью, лошади с ослом и т. п.

Глава 5. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ МОНОГИБРИДНОМ СКРЕЩИВАНИИ

В зависимости от того, по скольким парам учитываемых признаков различаются исходные родительские формы, скрещивание называют моногибридным, дигибридным или полигибридным.

1. МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Методика скрещивания. *Моногибридным* называют такое скрещивание, в котором родительские формы различаются по одной паре альтернативных, контрастных признаков. Например, отцовское растение имеет пурпурные цветки, а материнское — белые или наоборот.

Перед тем как производить скрещивание, необходимо убедиться в том, что признаки каждой родительской формы являются константными в ряду поколений, т. е. при самоопылении или близкородственном скрещивании каждый из них стойко наследуется, а контрастный, альтернативный признак в потомстве не появляется.

У растений с гермафродитными цветками при искусственной гибридизации до опыления производят кастрацию цветков материнского растения, удаляя пыльники до того, как в них созрела пыльца, а затем цветки изолируют, чтобы на них не попала чужая пыльца. Однополые женские цветки перекрестно-опылителей также заблаговременно помещают в изоляторы. В момент созревания рылец на них наносят пыльцу, собранную с цветков отцовского растения.

Закон доминирования. Рассмотрим результаты моногибридного скрещивания на примере наследования окраски цветка у гороха, на котором и произвел Мендель свои классические опыты (см. рис. на стр. 62). Если материнское растение имело пурпурные цветки, а отцовское — белые, то цветки всех гибридных растений F_1 оказываются пурпурными, белая окраска цветков не проявляется.

Следовательно, у гибрида F_1 из пары альтернативных признаков развивается только один, второй признак не проявляется. Явление преобладания у гибрида первого поколения признака одного из родителей Мендель назвал *доминированием*. Признак,

проявляющийся у гибрида и подавляющий развитие другого альтернативного признака, был назван *доминантным*; подавляемый — *рецессивным*. Это явление оказалось универсальным для растений, животных и человека и потому было возведено в ранг закона.

Закон доминирования — *первый закон Менделя* — называют также законом единообразия гибридов первого поколения, так как все они одинаковы (в данном случае имеют пурпурную окраску цветка).

Закон расщепления. Если гибриду первого поколения представляется возможность самоопыляться, то в следующем поколении, т. е. в F_2 , появляются растения с признаками обоих родителей — с пурпурными и белыми цветками. Эта закономерность, заключающаяся в появлении во втором поколении признаков обоих родительских организмов (доминантных и рецессивных), носит название *расщепления*. Расщепление оказывается не случайным, а подчиняется определенным количественным закономерностям, а именно в среднем $\frac{3}{4}$ от общего числа растений несут пурпурные цветки и лишь $\frac{1}{4}$ — белые. Отношение числа растений с доминантным признаком к числу растений с рецессивным признаком оказывается равным 3:1. Следовательно, рецессивный признак у гибрида первого поколения не исчез, а был только подавлен и проявился во втором поколении.

Расщепление в F_2 в определенном количественном соотношении доминантных и рецессивных признаков было названо *законом расщепления*, или *вторым законом Менделя*.

Наследственные факторы. Если растения второго поколения подвергаются самоопылению, то те из них, которые имеют белые цветки (рецессивный признак), в следующих поколениях — F_3 , F_4 и т. д. — воспроизводят потомство только с белыми цветками. Растения с пурпурными цветками (доминантный признак) ведут себя иначе. Лишь $\frac{1}{3}$ из них при самоопылении дает в F_3 и следующих поколениях растения только с пурпурными цветками, а остальные $\frac{2}{3}$ вновь дают расщепление такое же, как в F_2 , т. е. на 3 растения с пурпурными цветками 1 — с белыми. Аналогичным образом будет воспроизводиться каждое последующее поколение.

Итак, гибрид первого поколения имеет лишь один из контрастных родительских признаков, а второй — рецессивный — отсутствует, но он вновь появляется у $\frac{1}{4}$ части растений второго поколения. Из этих фактов Мендель сделал вывод о том, что наследуются не сами признаки, а *наследственные задатки*, или *факторы*, их определяющие. В таком случае отсутствие признака белой окраски цветка у гибридов F_1 и появление его у части растений F_2 вполне объяснимо, если предположить, что растения F_1 имели не проявившийся у них задаток белой окраски и передали его потомству (F_2).

Эти задатки являются постоянными и в неизменном виде передаются из поколения в поколение. Впоследствии эти наследственные факторы, определяющие развитие того или иного признака, были названы *генами*. Под термином «ген» принято понимать единицу наследственности, определяющую развитие отдельного признака или свойства организма. По мере углубления анализа явлений наследственности и механизма наследования представления о природе гена будут расширяться.

• **Аллелизм.** Мендель предложил обозначать наследственные задатки буквами латинского алфавита, доминантный задаток большой буквой (например, A), а рецессивный — той же маленькой буквой (a). У каждого организма эти задатки являются парными, так как один из них приходит от матери, а второй — от отца.

Пара генов, определяющих альтернативные признаки, называется *аллеломорфной парой*, а само явление парности — *аллеломорфизмом* или *аллелизмом*. Каждый фактор, или ген, имеет два состояния A и a , поэтому они составляют одну пару, а каждый из членов пары называется *аллелью*. Например, пурпурная и белая окраски гороха являются доминантным и рецессивным признаками соответственно двум аллелям (доминантной и рецессивной) одного гена.

• **Генотип и фенотип.** Рассмотрим еще раз наследование окраски цветка у гороха, но уже с учетом поведения аллелей гена. Обозначим доминантную аллель пурпурной окраски — A , белой — a . Тогда исходные растения с пурпурными цветками имеют аллели — AA , с белыми — aa . В каждой паре аллелей данного гена одна имеет материнское, другая — отцовское происхождение. В гаметы попадает лишь одна аллель из двух, вследствие чего каждое родительское растение дает лишь один сорт гамет — или A , или a . Гибрид первого поколения, получив от отцовского и материнского организмов аллели A и a , имеет такую же пурпурную окраску цветков, как и материнское растение (AA), но по совокупности наследственных задатков от него отличается. Следовательно, при одном и том же проявлении признака наследственные задатки могут быть разные (AA и Aa). Поэтому внешнее проявление признака, или, более общее, совокупность свойств и признаков организма, называют *фенотипом*. Совокупность наследственных задатков, которые определяют развитие признаков, называют *генотипом*. Таким образом, в рассмотренном примере материнское растение и гибрид F_1 имеют одинаковый фенотип — пурпурную окраску цветков, но генотипы у них разные — AA и Aa .

• Организмы, имеющие одинаковые аллели одного гена, например обе доминантные (AA) или обе рецессивные (aa), называют *гомозиготными* или *гомозиготами*. Организмы, имеющие разные аллели одного гена — одну доминантную, а другую ре-

рецессивную (Aa), называют гетерозиготными или *гетерозиготами*. Таким образом, в разобранным примере исходные родительские растения — гомозиготы AA и aa , а гибрид — гетерозигота Aa . В отличие от гомозиготных родительских организмов гибридные растения F_1 дают два сорта яйцеклеток и пыльцы — A и a .

Решетка Пеннета. Для облегчения расчета сочетаний разных типов гамет английский генетик Р. Пеннет предложил производить запись в виде решетки, которая и вошла в литературу под названием решетки Пеннета (см. рис. на стр. 62). По левой вертикали располагаются женские гаметы, по верхней горизонтали — мужские. В квадраты решетки вписываются образующиеся сочетания гамет. Эти сочетания соответствуют генотипам зигот. Решетка Пеннета особенно удобна при анализе наследования признаков сложных гибридов.

При самоопылении в F_2 получается расщепление по генотипу в отношении $1 AA : 2 Aa : 1 aa$. Так как генотипам AA и Aa соответствует один и тот же фенотип — пурпурная окраска цветков, расщепление по фенотипу будет 3 пурпурных : 1 белое. Таким образом, расщепление по фенотипу не совпадает с расщеплением по генотипу. Теперь можно объяснить, почему гомозиготные белоцветковые растения F_2 с рецессивными аллелями aa при самоопылении в F_3 дают только себе подобных. Такие растения производят гаметы одного сорта. Ясно также, что среди пурпурноцветковых $1/3$ доминантных гомозигот (AA) также не будет давать расщепления, а $2/3$ гетерозиготных растений (Aa) с таким же генотипом, как у гибрида F_1 , будут давать в F_3 расщепление, подобное F_2 , т. е. $3 : 1$.

Правило чистоты гамет. Анализируя наследование признаков в моногибридном скрещивании, можно прийти еще к одному важному выводу. Если у гибрида F_1 из двух аллеломорфных признаков проявляется лишь один доминантный, а в F_2 рецессивный признак выщепляется точно в таком же чистом, как у исходных родительских форм, виде, значит, у гетерозиготы аллели A и a не смешиваются. В результате гаметы, образуемые такой гетерозиготой, являются «чистыми» в том смысле, что гамета A «чиста» и не содержит ничего от аллели a , гамета a «чиста» от A . Это явление несмешивания аллелей пары альтернативных признаков в гаметах гибрида получило название *гипотезы* или *правила чистоты гамет*.

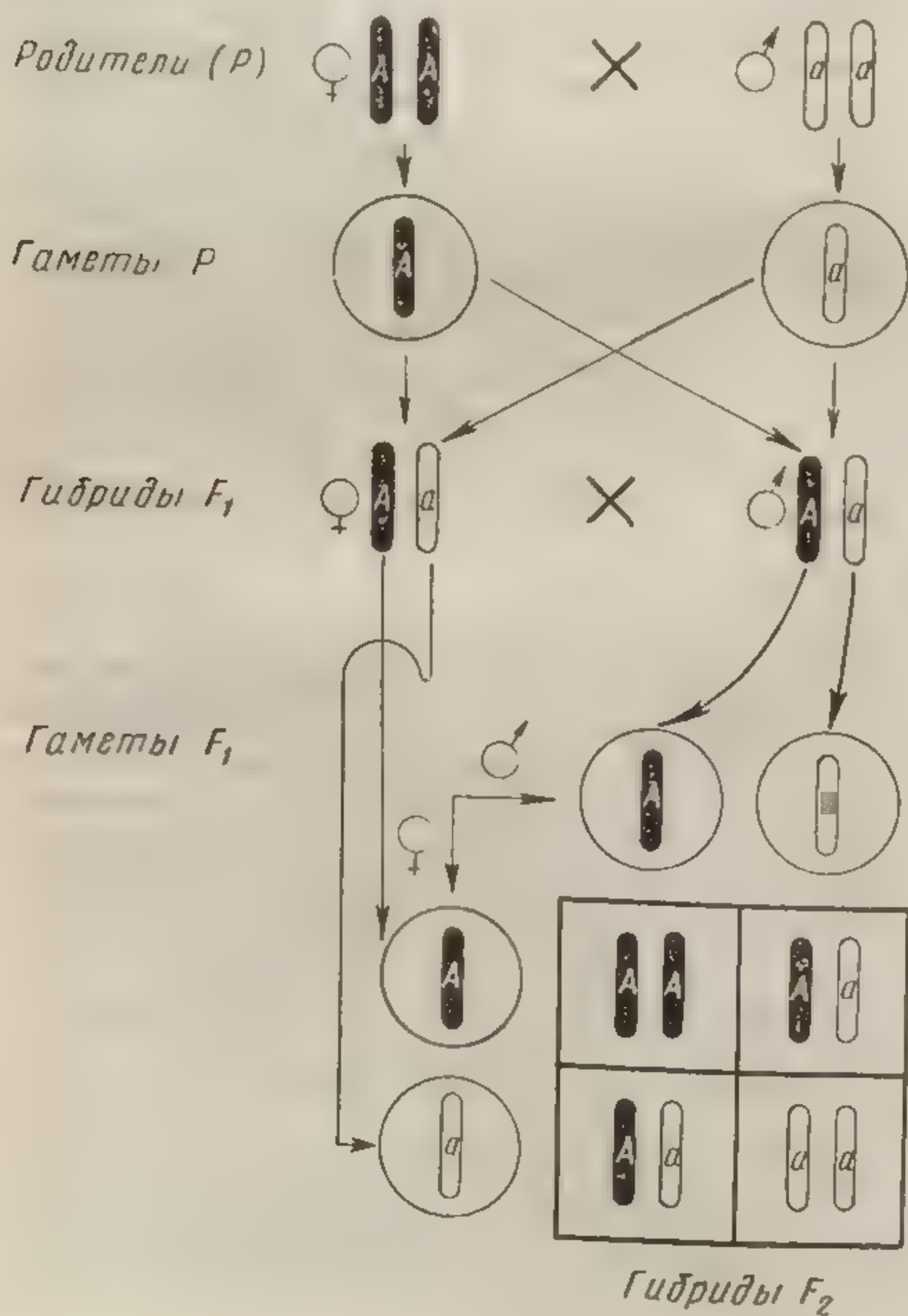
Наличие относительно постоянных наследственных задатков, не смешивающихся при гибридизации, свидетельствует о дискретности наследственности.

Цитологический механизм моногибридного расщепления. Причины единообразия гибридов F_1 и расщепления в F_2 , а также природа парности факторов и чистоты гамет Менделю остались неизвестными, так как в его время ничего не было

известно ни о делении клеток, ни о процессе образования гамет ни об оплодотворении.

Чем же определяется парность генов, чистота гамет и строгое распределение генов в потомстве, обуславливающее расщепление в определенном количественном отношении? Познакомившись в предыдущих главах с развитием половых клеток и формированием гамет, можно связать наблюдавшееся Менделем явление расщепления признаков с поведением хромосом — их парностью, расхождением гомологичных хромосом в мейозе и воссоединением их в процессе оплодотворения.

Обратимся к рисунку 28. Допустим, что в соматических клетках гороха имеется всего одна пара гомологичных хромосом, а аллели, определяющие признак пурпурной окраски цветка и обозначаемые A , находятся в каждой из этих хромосом у родительского растения. Тогда соматические клетки гомозиготного растения, обладающего доминантным признаком окраски цветка, должны нести две доминантные аллели AA , вследствие



28.

Схема, иллюстрирующая поведение пары гомологичных хромосом при моногибридном скрещивании:
 A — фактор пурпурной окраски цветка, a — белой

парности гомологичных хромосом. Соответственно клетки другого родительского растения с белыми цветками имеют в гомозиготном состоянии рецессивные аллели белой окраски, т. е. aa .

В результате мейоза в каждой гамете остается только одна хромосома из пары и, следовательно, одна аллель — A (у растения AA) или a (у aa). В результате оплодотворения в гибридной зиготе восстанавливается парность хромосом, и формула гибрида будет точно такой, как ее написал Мендель, — Aa . При образовании половых клеток у гибридного организма в мейозе хромосомы данной пары разойдутся в разные дочерние клетки, причем мужские и женские гаметы, несущие по одной из аллелей гена — A или a , будут образовываться в равном количестве. При оплодотворении мужские и женские гаметы обоих типов могут соединяться с равной вероятностью, в результате чего и осуществляется расщепление $1 AA : 2 Aa : 1 aa$.

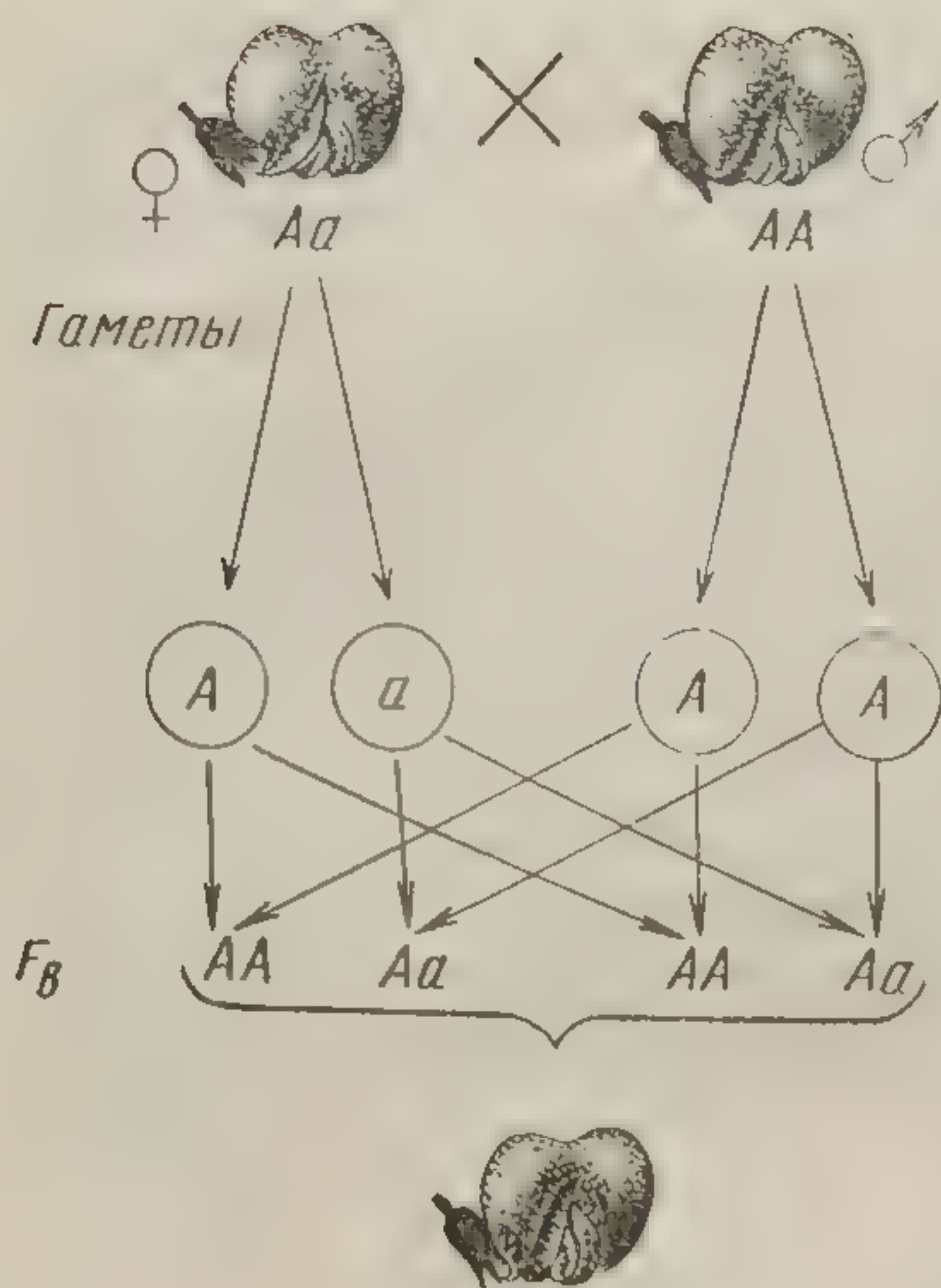
Реципрокные скрещивания. В рассмотренном примере доминантный признак имело материнское растение, а рецессивный — отцовское. Изменится ли характер наследования, если мать будет нести рецессивный признак, а отец — доминантный? На этот вопрос можно ответить, применяя так называемые *реципрокные скрещивания*.

Реципрокными называют такую пару скрещиваний, в которых организмы с доминантным и рецессивным признаками используются и как материнские, и как отцовские. Иногда в реципрокных скрещиваниях различают прямое и обратное. Например, если $\text{♀ } AA \times \text{♂ } aa$ — прямое скрещивание, то $\text{♀ } aa \times \text{♂ } AA$ — обратное.

Оказалось, что в подавляющем большинстве случаев реципрокные скрещивания дают одинаковые результаты, т. е. доминирование в F_1 и расщепление в F_2 проявляются одинаково и независимо от того, приносит ли тот или иной признак отцовский или материнский организм. Это легко объяснить, исходя из хромосомного механизма наследования признаков.

2. АНАЛИЗИРУЮЩЕЕ И ВОЗВРАТНОЕ СКРЕЩИВАНИЯ

Возвратное скрещивание. Все вышесказанное относилось к анализу наследования признаков в случае, когда гибриды скрещиваются между собой. Однако в гибридологическом анализе может быть использовано скрещивание гибрида с одной из родительских форм. Такое скрещивание гибрида первого поколения с формой, несущей данную пару аллелей (доминантных или рецессивных) в гомозиготном состоянии, называют *возвратным скрещиванием* или *беккроссом*, а потомство обозначается F_b . Эти два скрещивания имеют неодинаковую ценность для генетического анализа.



29.

Возвратное скрещивание гибрида F_1 с доминантной родительской формой. Обозначения факторов те же, что на рисунке 28.

При возвратном скрещивании гибрида F_1 Aa с исходной формой, гомозиготной по доминантной аллели (AA) (рис. 29), все гаметы родительского растения будут нести доминантную аллель A , а у гибрида образуются гаметы двух сортов — A и a . Поэтому в результате случайного сочетания этих гамет при оплодотворении в потомстве имеет место расщепление по генотипу в отношении $2 Aa : 2 AA$, или $1 : 1$, в то время как расщепление по фенотипу не наблюдается; все растения F_2 имеют пурпурные цветки.

Анализирующее скрещивание. Значительно больший интерес для генетического анализа представляет скрещивание гибрида F_1 (Aa) с формой, гомозиготной по рецессивной аллели (aa), называемое *анализирующим скрещиванием* (рис. 30). В этом случае рецессивная форма образует только один сорт гамет с аллелью a , что позволяет проявиться любой из двух аллелей гибрида первого поколения в F_2 . Анализируя в F_2 растение с пурпурными цветками, мы знаем, что в его генотипе одна аллель белой окраски a . Следовательно, от гибрида F_1 могла прийти только аллель пурпурной окраски A . Второй фенотип в F_2 — растение с белыми цветками имеет от рецессивного родителя аллель белой окраски a , значит, от гибрида могла быть получена только такая же рецессивная аллель a . Таким образом, мы приходим к выводу, что гибрид первого поколения может иметь только один генотип — Aa . Более того, если в F_2 наблюдается расщепление на доминантные и рецессивные

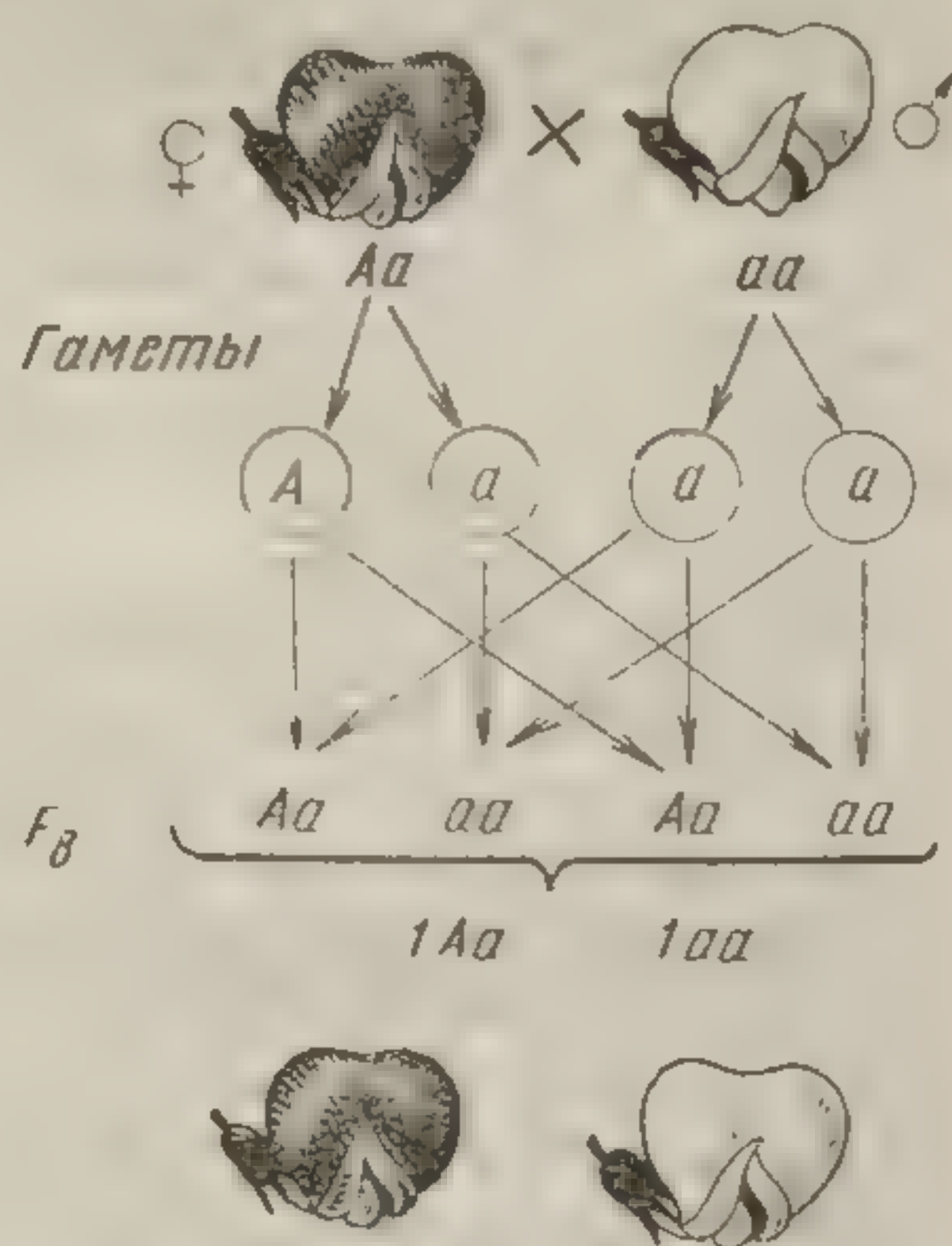
формы в отношении 1 : 1, можно сделать вывод о том, что у гибрида гаметы с аллелями A и a образуются в равном отношении.

Таким образом, по характеру расщепления в F_2 можно проанализировать генотип гибрида, типы гамет, которые он образует, и их соотношение. Вот почему скрещивание гибридного организма с гомозиготной рецессивной исходной формой получило название анализирующего.

С помощью анализирующего скрещивания можно проверить генотип организма по изучаемой паре аллелей из любого поколения — F_1 , F_2 , F_3 или даже организм неизвестного происхождения. Например, если пурпурное растение при скрещивании с белым дало все потомство также с пурпурными цветками, значит, его генотип был AA , т. е. оно было гомозиготной доминантной формой. Поэтому анализирующее скрещивание является очень важным приемом генетического анализа гибридов.

Переоткрытие законов Менделя. Открытие Менделя, опубликованное им в 1866 г., не было понято современниками. Признание нового метода изучения и самих закономерностей наследования пришло лишь через 30 с лишним лет, когда цитологами были открыты и изучены митоз, мейоз и оплодотворение и, таким образом, оказалось возможным связать менделевские наследственные факторы с хромосомами ядра клетки и их поведением в митозе и мейозе.

В 1900 г. три исследователя — Г. де Фриз, К. Корренс и Э. Чермак — независимо друг от друга выступили в печати с результатами своих исследований, проведенных на разных объектах и воспроизводящих основные закономерности, описанные ранее Менделем. Переоткрытие метода Менделя и установ-



30.

Возвратное скрещивание гибрида F_1 с рецессивной родительской формой — анализирующее скрещивание. Обозначения факторов те же, что на рисунке 28.

ленных им закономерностей наследования дало мощный толчок к изучению наследственности и изменчивости и рождению новой науки — генетики.

Изучение наследования различных признаков на разных объектах показало общность основных закономерностей наследования не только для растений, но и для животных — позвоночных и беспозвоночных, а также для человека и микроорганизмов. Так, например, наследуются, по Менделю, остистость и безостость у злаков, озимость и яровость у земляники, рогатость и комолость у крупного рогатого скота, карие и голубые глаза у человека и т. п. Но вместе с тем стали накапливаться факты, указывающие на то, что многие случаи наследования не укладываются в рамки законов Менделя. Однако именно менделевский метод исследования позволил выяснить природу этих отклонений и, таким образом, подтвердить всеобщность основных закономерностей наследования.

3. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ НЕПОЛНОМ ДОМИНИРОВАНИИ. ИЗМЕНЕНИЕ ХАРАКТЕРА ДОМИНИРОВАНИЯ

Неполное доминирование. Всеобщность закона доминирования вскоре после его пересоткрытия на основании целого ряда фактов была подвергнута сомнению. Оказалось, что для большого числа признаков у растений и животных характерно промежуточное наследование, или *неполное доминирование*, в первом поколении. Такое наследование отмечал сам Мендель по некоторым признакам у гороха.

При неполном доминировании гибрид F_1 (Aa) не воспроизводит полностью ни одного из родительских признаков, выражение признака оказывается промежуточным, с большим или меньшим отклонением к доминантному или рецессивному состоянию, но все особи этого поколения одинаковы по фенотипу. Поэтому иногда закон доминирования называют *законом единообразия гибридов первого поколения*.

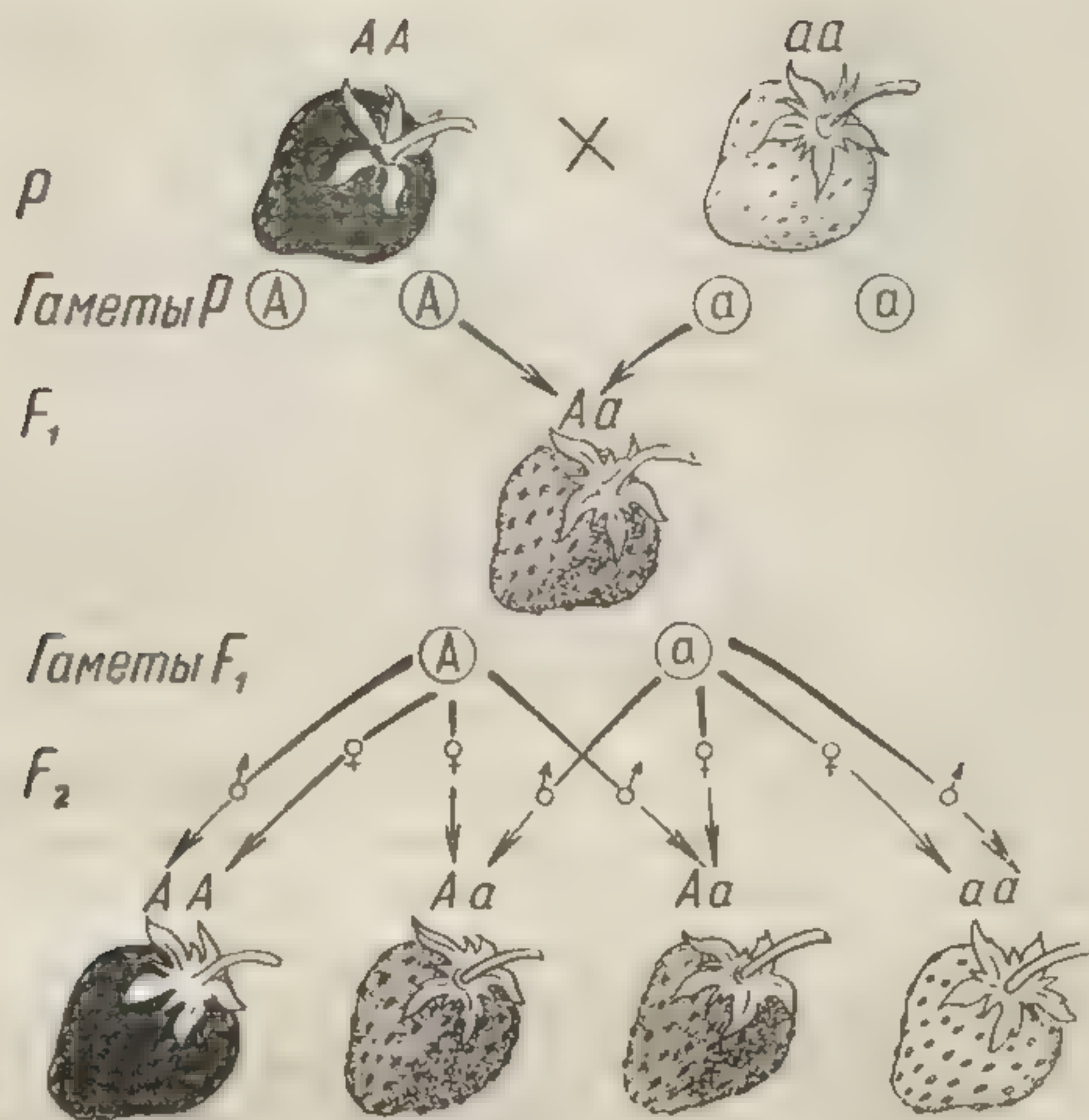
Примером неполного доминирования может быть промежуточная розовая окраска ягоды у гибридов земляники (*Fragaria vesca*), полученных от скрещивания форм с красной и белой ягодами (рис. 31).

Вспомним, что при полном доминировании расщепление в F_2 по фенотипу (3:1) не совпадает с расщеплением по генотипу (1:2:1), так как гетерозигота Aa внешне неотличима от гомозиготы AA . При неполном же доминировании во втором поколении имеет место совпадение расщепления по фенотипу и генотипу, так как доминантная гомозигота AA отличается от гетерозиготы Aa . Так, в разбираемом примере с земляникой расщепление в F_2 по окраске ягоды 1 красная (AA) : 2 розовых (Aa) : 1 белая (aa). В этом случае лишь условно можно на-

31.

Наследование окраски ягоды при неполном доминировании у земляники:

AA — красная; aa — белая; Aa — розовая окраска.



звать красную окраску ягоды доминантной, а белую — рецессивной. Неполное доминирование оказалось широко распространенным явлением, оно наблюдается в наследовании окраски цветка у львиного зева, окраски оперения у кур, шерсти у норок и лошадей, а также многих других морфологических и физиологических признаков у растений, животных и человека.

При изучении групп крови у человека и ряда домашних животных были получены данные, говорящие о том, что есть альтернативные признаки, которые у гибрида F_1 проявляются одновременно. Так, если материнский организм имеет группу крови A, а отцовский B, то у детей бывает группа крови AB. Однако и здесь, несмотря на отсутствие явления доминирования, гибриды F_1 единообразны, а следовательно, первый закон Менделя справедлив и для них, т. е. универсален.

Сущность доминирования. Природа явления доминирования до сих пор остается малонизученной. Доминирование является свойством гена обуславливать развитие признака в гетерозиготном состоянии. Значит ли это, что рецессивная аллель полностью подавлена и абсолютно не функционирует? Некоторые факты позволяют ответить на этот вопрос отрицательно. Например, при промежуточном наследовании функционируют обе аллели гена. Даже в случае полного доминирования можно найти примеры, свидетельствующие о том, что и рецессивная аллель вырабатывает определенный продукт. Так, у кукурузы (*Zea mays*) найдены два типа эфиров, которые гидролизуются ферментами,

называемыми эстеразами. Наличие этих ферментов определяет пара аллелей. У гетерозиготных растений гидролизуются только один из эфиров под действием фермента, определяемого доминантной аллелью. Биохимический анализ показал, что у гибрида вырабатываются оба фермента, но только доминантная аллель вырабатывает активный фермент, а рецессивная — неактивный. Рецессивная аллель функционирует наравне с доминантной. Возможно, что в результате взаимодействия этих двух ферментов функционирование одного из них, продуцируемого рецессивной аллелью, подавляется. Доминирование проявляется во взаимодействии тех продуктов действия генов — признаков, которые определяются доминантной и рецессивной аллелями.

Биохимические исследования действия генов приблизили нас к пониманию природы явления доминирования. Например, у львиного зева (*Antirrhinum majus*) красная окраска цветка доминирует над светло-красной. Биохимический анализ показал, что красный пигмент цианидин отличается от светло-красного пеларгонидина лишним гидрокислом ОН в третьем положении (рис. 32). Каждый из этих двух пигментов синтезируется растением под действием определенного фермента: один из них присоединяет ОН в 4-е положение, благодаря чему вырабатывается пеларгонидин, а второй фермент превращает его в цианидин, присоединяя ОН в 3-е положение, т. е. у гетерозиготного растения в конечном итоге синтезируется цианидин, благодаря чему красная окраска доминирует над светло-красной. Очевидно, можно предполагать, что во всех случаях, когда имеет место подобный биохимический механизм образования пигментов, красная окраска будет доминировать над светло-красной. Действительно, у всех растений, где этот механизм найден, наблюдается и подобный же характер доминирования (стрептокарпус, тюльпан и др.). Биохимический анализ генных продуктов позволяет предвидеть характер доминирования.

Управление доминированием. Механизм явления доминирования обуславливает возможность изменения доминирования. Оно изменяется под влиянием внешних условий, в разной степени благоприятствующих или препятствующих развитию одного из пары признаков. И действительно, например, у пшеницы (*Triticum*) в обычных условиях доминирует нормальный колос, а при коротком световом дне — ветвистый. Но изменение характера доминирования в индивидуальном развитии гибрида не приводит к изменению его генотипа и, следовательно, не изменяет расщепление в его потомстве. Поэтому расщепление в F_2 по форме колоса одинаковое, независимо от того, какой признак доминировал у гибрида F_1 (рис. 33).

И. В. Мичурин на основании многолетних исследований показал возможность управления доминированием у некоторых

гибридов. Для того чтобы получить гибриды с нужными свойствами, он не только тщательно подбирал формы для скрещивания, но и создавал условия, благоприятствующие развитию гибрида в определенном, желательном направлении. Для управления доминированием он разработал метод ментора (воспитателя), заключающийся в прививке гибрида на одну из скрещиваемых форм. Растение, на которое производится прививка, называется подвоем, прививаемую часть растения называют привоем. При срастании тканей растений разных сортов или даже видов и родов под влиянием подвоя в привое могут меняться некоторые физиологические и морфологические особенности. Например, при опылении цветков красноплодной владимирской вишни (*Prunus cerasus*) пылью белоплодной черешни Винклера (*P. avium*) Мичурин получил гибрид с бледно-розовыми плодами. Черенок гибридного растения, привитый в крону вишни, стал давать темно-розовые плоды. Следовательно, под влиянием прививки изменился характер доминирования. В дальнейшем путем вегетативного размножения этого гибрида был получен сорт Краса Севера. В селекции плодовых, которые размножаются вегетативно и потому при размножении не утрачивают приобретенных в онтогенезе свойств, метод ментора имеет большое значение.

К сожалению, эти опыты И. В. Мичурина не сопровождались цитофизиологическим и биохимическим анализом, и до сих пор не выяснена биохимическая сущность взаимоотношения компонентов прививки.



33.

Доминирование типа колоса у пшеницы в зависимости от длины светового дня: А — нормальный колос; а — ветвистый.

4. УСЛОВИЯ, ОБЕСПЕЧИВАЮЩИЕ ПРОЯВЛЕНИЕ ЗАКОНА РАСЩЕПЛЕНИЯ

Условия проявления закона расщепления. Как и всякий закон живой природы, закон расщепления проявляется лишь при определенных условиях. Если эти условия не соблюдаются, то характер расщепления может изменяться.

Какие же условия обеспечивают закономерное расщепление в потомстве гибрида?

1. Образование гибридом двух типов гамет в равных количествах благодаря механизму мейоза определяет расщепление во втором поколении 3:1 или при анализирующем скрещивании 1:1. Таким образом, первое условие, обеспечивающее закономерное расщепление, — равновероятное образование гибридом всех сортов гамет.

2. Если не все комбинации гамет в ходе оплодотворения будут осуществляться с равной вероятностью, например если комбинация *aa* будет осуществляться чаще, чем *AA* и *Aa*, то расщепление изменится в сторону увеличения количества рецессивных форм. Следовательно, второе условие мы можем сформулировать как равновероятность всех возможных сочетаний гамет при оплодотворении.

3. Закономерное расщепление в F_2 может измениться в ходе развития гибридов, если один из генотипов будет обладать пониженной или повышенной, по сравнению с другими, жизнеспособностью. Например, если форма *aa* имеет низкую жизнеспособность и часть этих особей или все они погибают, то при анализе расщепления мы обнаружим преобладание доминантных форм по сравнению с ожидаемым 3:1. Следовательно, третье условие, обеспечивающее проявление закона расщепления — равная жизнеспособность зигот всех генотипов.

4. Расщепление также может измениться, если проявление того или иного признака будет меняться под влиянием факторов внешней среды. Таким образом, полное проявление признака независимо от условий развития организма — четвертое условие, обеспечивающее осуществление менделевского расщепления 3:1.

Рассмотрим на конкретных примерах случаи, когда одно из этих условий не соблюдается.

Изменение расщепления при неравновероятном образовании гибридом разных сортов гамет. У одной из форм кукурузы пара аллелей определяет наличие или отсутствие пигмента антоциана в семенах. Доминантная аллель *A* дает окрашенные семена, рецессивная *a* — неокрашенные. Гомологичные хромосомы, в которых находятся эти гены, в мейозе при микроспорогенезе расходятся нормально, и у гетерозиготы *Aa* микроспоры *A* и *a* образуются с равной частотой. Но в мегаспорогенезе одна из

хромосом ($10a$) в 70% случаев попадает в мегаспору, а вторая ($10n$) — в клетку, подвергающуюся дегенерации. В результате 70% яйцеклеток будут иметь хромосому $10a$ и лишь 30% — $10n$.

Если у гибрида Aa аллель A находится в хромосоме $10a$, а аллель a — в хромосоме $10n$, то можно математически рассчитать, какое получится расщепление при самоопылении, выразив частоты гамет в долях единицы. Мы рассматриваем два независимых события — образование женских и мужских гамет, которые объединяются при оплодотворении. Математический закон сочетания двух независимых явлений гласит: вероятность того, что два независимых явления или события произойдут одновременно, равна произведению вероятностей каждого из них. Значит, чтобы определить вероятность появления разных сортов зигот, надо перемножить соответствующие частоты гамет:

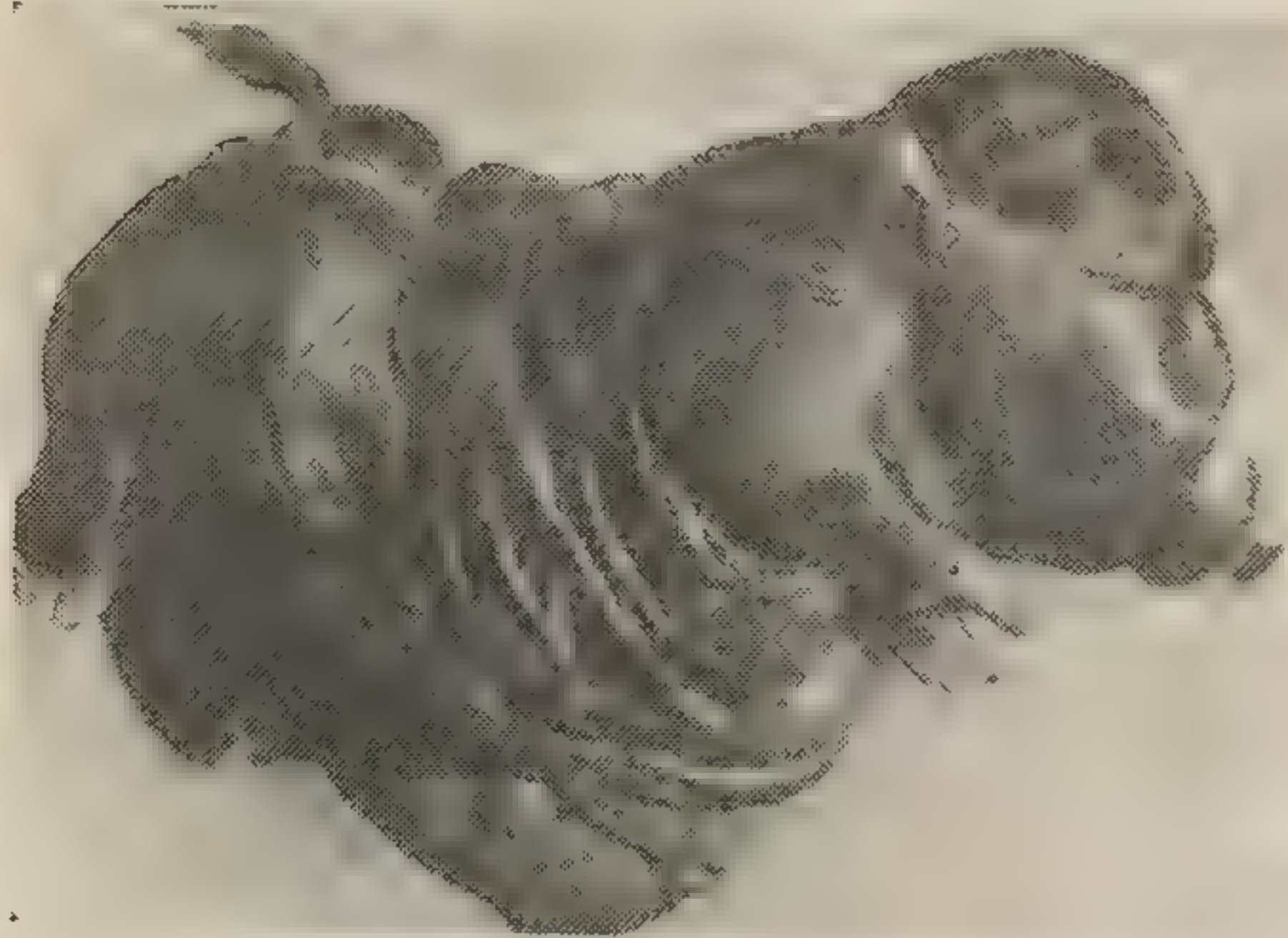
| ♀ \ ♂ | 0,5 A | 0,5 a |
|--------------------|--|--|
| 0,7 A 0,3 a | 0,35 AA окрашенные 0,15 Aa окрашенные | 0,35 Aa окрашенные 0,15 aa неокрашенные |

В результате расщепление по генотипу будет
 $0,35AA : 0,50Aa : 0,15aa$

Отношение окрашенных семян к неокрашенным будет не $3:1$, а $0,85:0,15$, или почти $6:1$. Таким образом, если не соблюдается первое условие — равновероятное образование всех сортов гамет у гибрида, — меняется и характер расщепления.

Изменение расщепления при неравновероятном сочетании гамет в оплодотворении. Как же может измениться расщепление, если не соблюдается второе условие — равновероятность всех возможных сочетаний гамет при оплодотворении? Разберем это на примере наследования короткохвостости у мышей (*Mus musculus*).

Короткий хвост у них определяется доминантной аллелью A , нормальный — рецессивной a . Если скрестить гетерозиготную короткохвостую самку Aa с нормальным самцом aa , то в потомстве получится половина короткохвостых мышат Aa и половина нормальных aa , т. е. осуществится расщепление $1:1$. Но в обратном скрещивании $aa \times Aa$ преобладающая часть мышат будут нормальными по фенотипу (aa) и лишь очень небольшое количество короткохвостых (Aa). Например, в одном



34.

Животные породы:

1 — лекстер; 2 — керри; 3 —
бульдоговидный эмбрион

из опытов получилось расщепление не 1:1, а 20 нормальных:1 короткохвостый. Цитологический анализ показал, что в сперматогенезе у самцов Aa нет нарушений, следовательно, гаметы A и a должны образовываться в равном количестве, а отклонения в расщеплении могут происходить за счет того, что в процессе оплодотворения значительно чаще осуществляется объединение яйцеклетки a со сперматозоидом a , нежели с A , т. е. наблюдается так называемая *селективность в оплодотворении*.

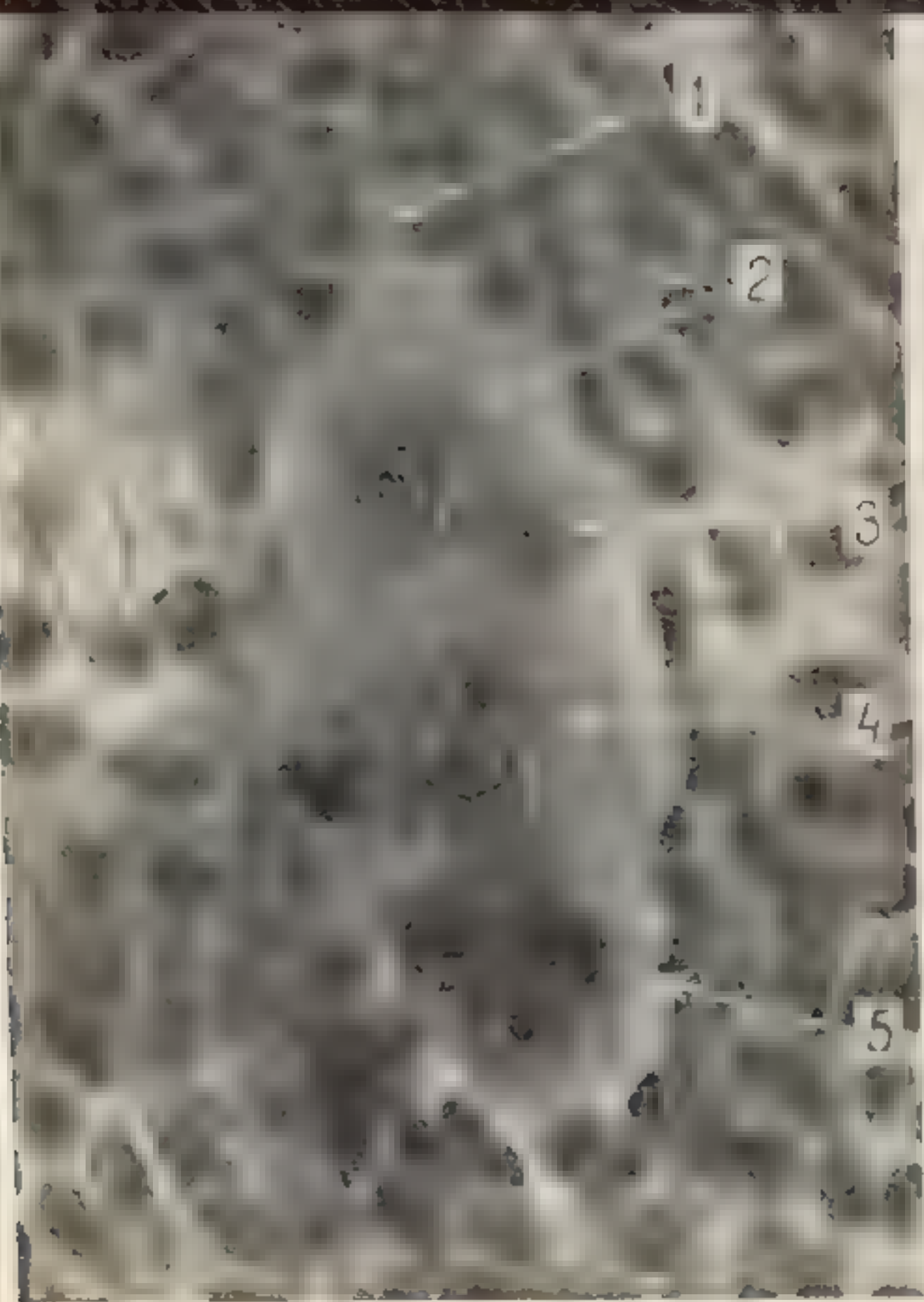
Изменение расщепления при неравной жизнеспособности зигот. Третьей причиной, которая может вызывать отклонения

25. Восьм

1 — микроп
клетка; 4 —

102. Изме
генизации

1 — отстава
лу склеивани
стиков и фр
слипание

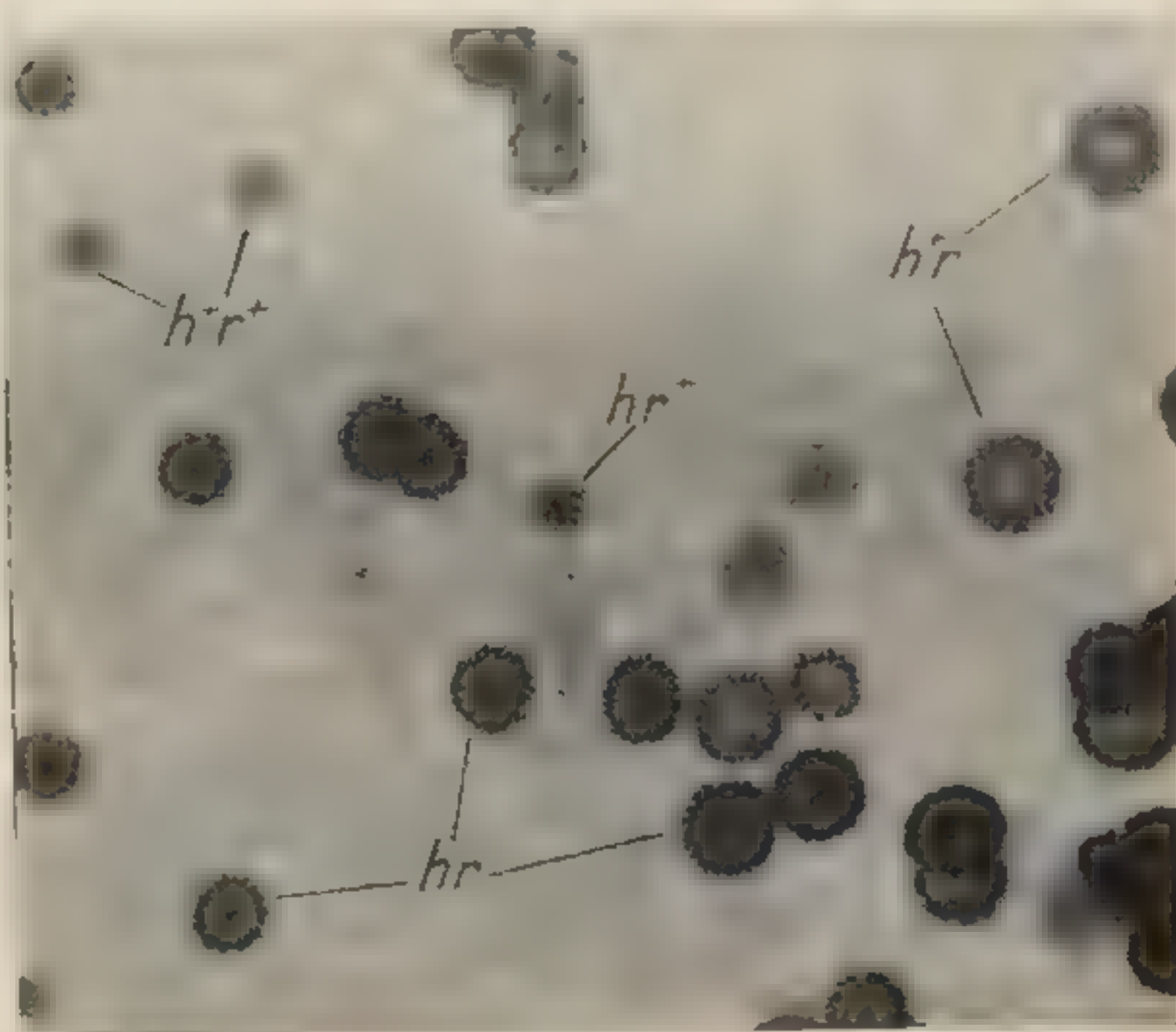


25. Восьмиядерный зародышевый мешок:

1 — микропиле; 2 — синергиды; 3 — яйцеклетка; 4 — центральные ядра; 5 — антиподы.



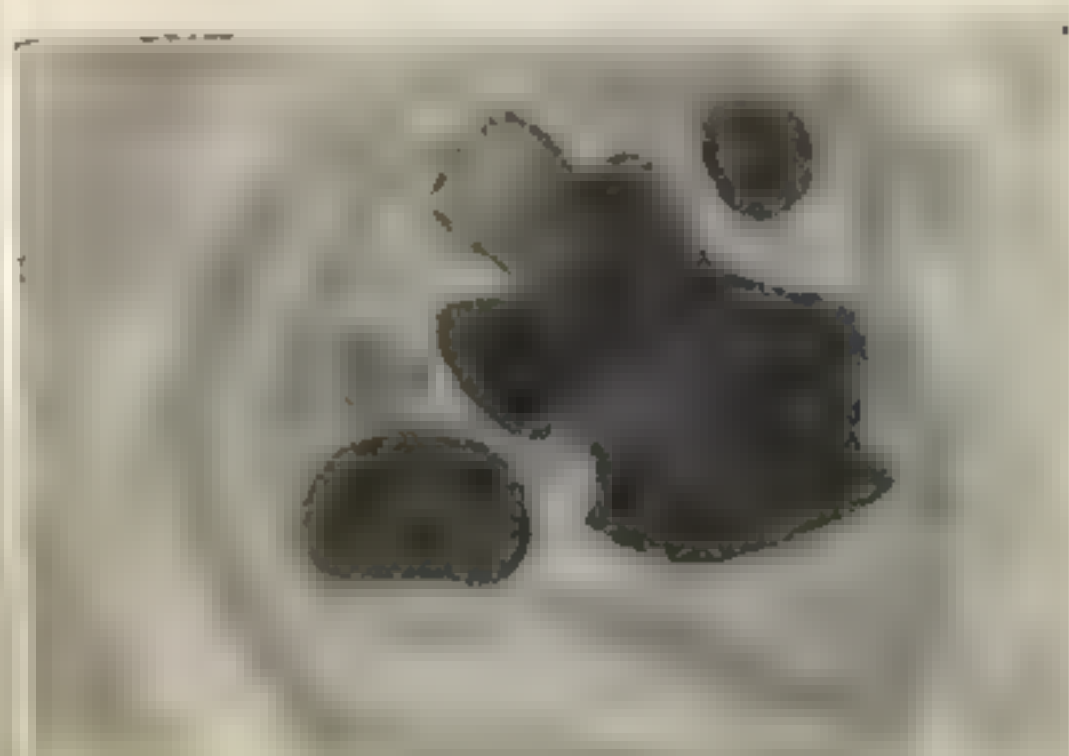
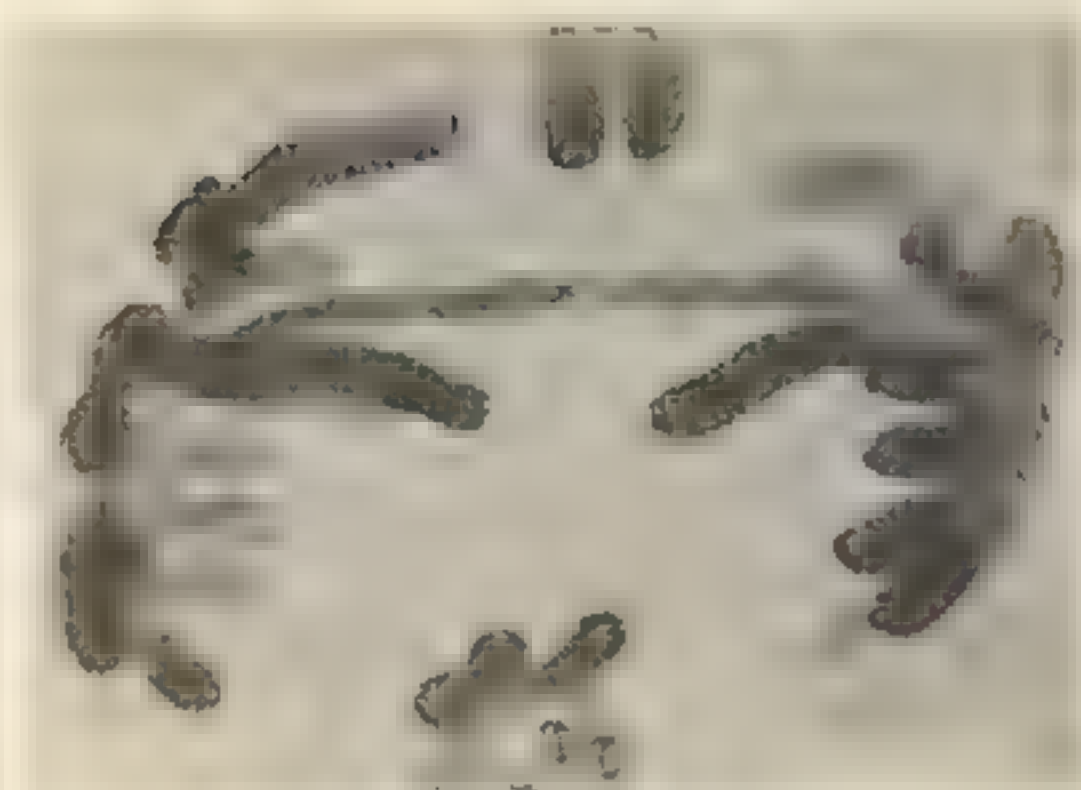
66. Микрофотография бивалента в профазе мейоза. Видны четыре хроматиды.



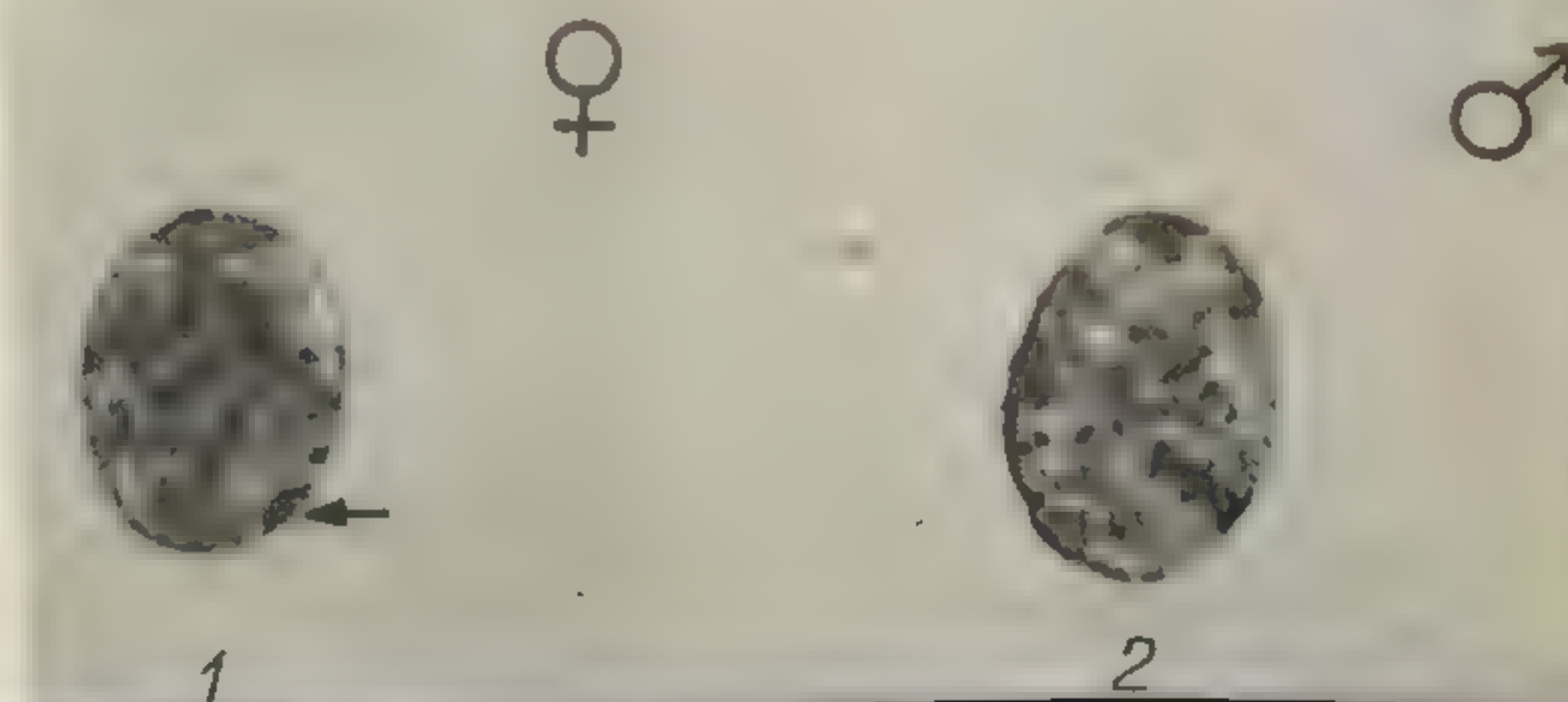
108. Рекомбинация у фагов. На фотографии видны негативные колонии, появившиеся в результате смешанного заражения *Escherichia coli* фагами t_2 (h^+r и hr^+). Видны колонии рекомбинантного типа (h^+r^+ и hr), h^+ , h , r^+r — гены, определяющие характер лизиса.

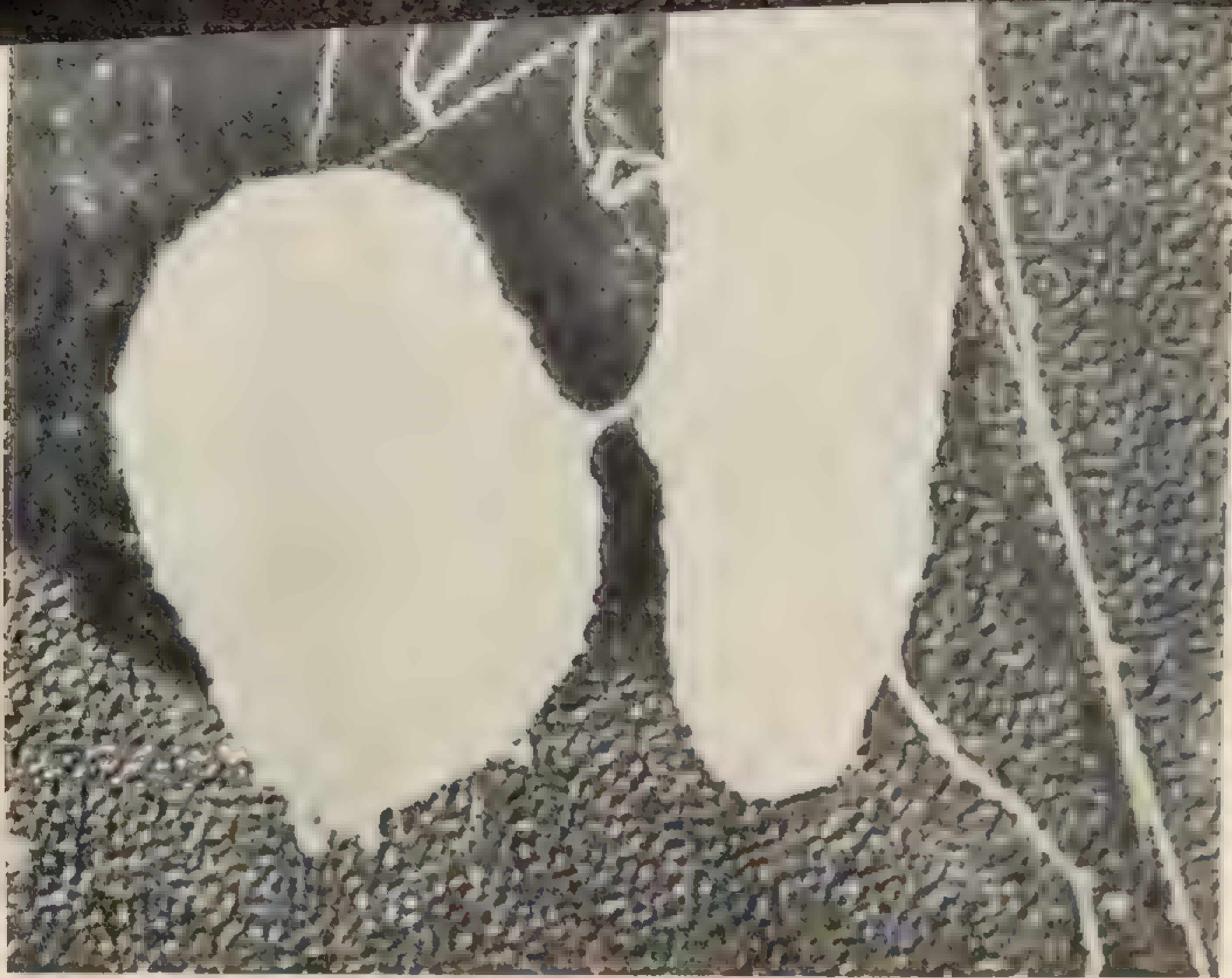
102. Изменения хромосом после рентгенизации у азиатской саранчи (*Locusta migratoria*)

1 — отставание хромосом в анафазе в силу склеивания их концов, образование мостиков и фрагментов; 2 — пикноз ядер — слипание хромосом в общую массу.



121. Половой хроматин в клетке эпителия слизистой щек женщины (1) и его отсутствие в клетках мужчины (2).





113. Конъюгирующие бактерии.

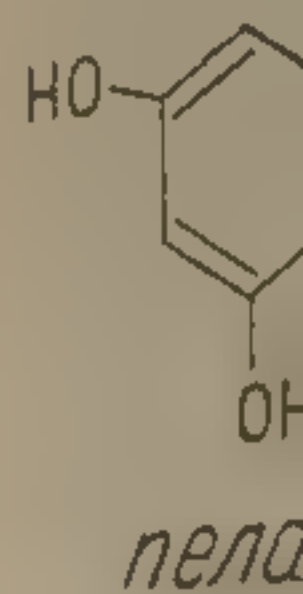
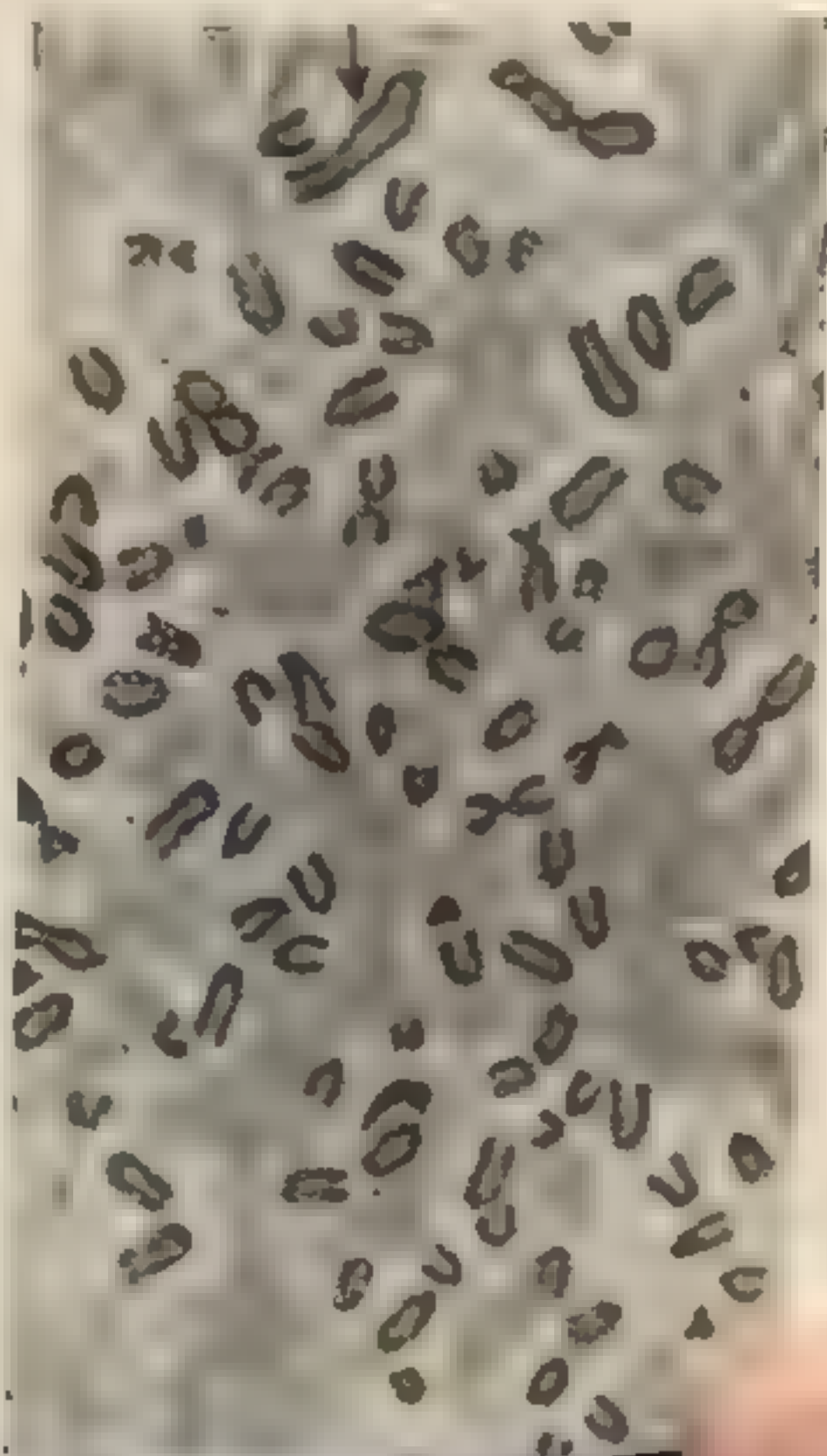
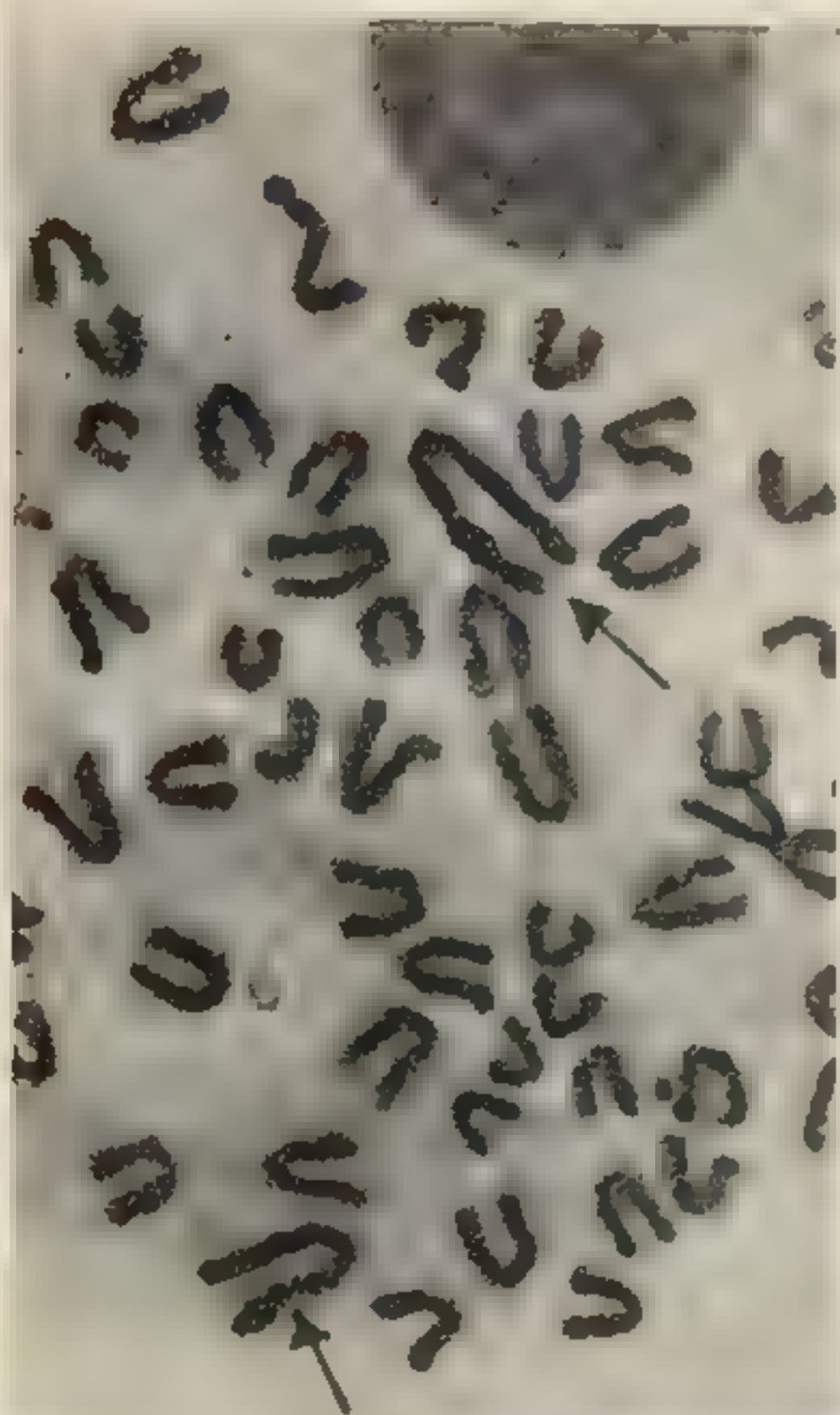
129. Гибридизация соматических клеток мышей:

1 — клетка низкораквой линии; стрелки указывают на две особо длинные телоцентрические хромосомы; 2 — клетка высокораквой линии; стрелка указывает на характерную короткую метацентрическую хромосому; 3 — гибридная клетка; стрелки указывают на две особо длинные телоцентрические хромосомы — маркеры низкораквой линии и на короткую метацентрическую хромосому высокораквой линии.

1

2

3



АА

Р

F₁

F₂

A-B-



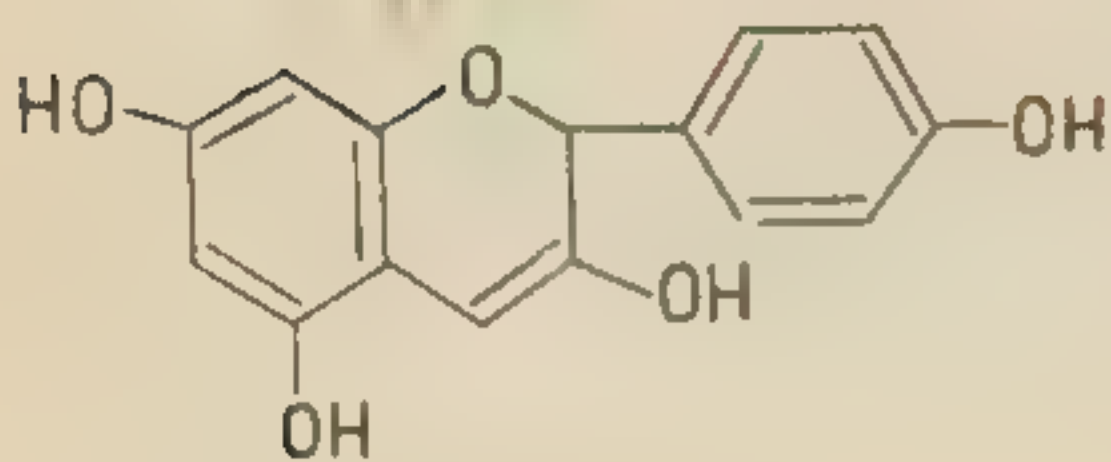
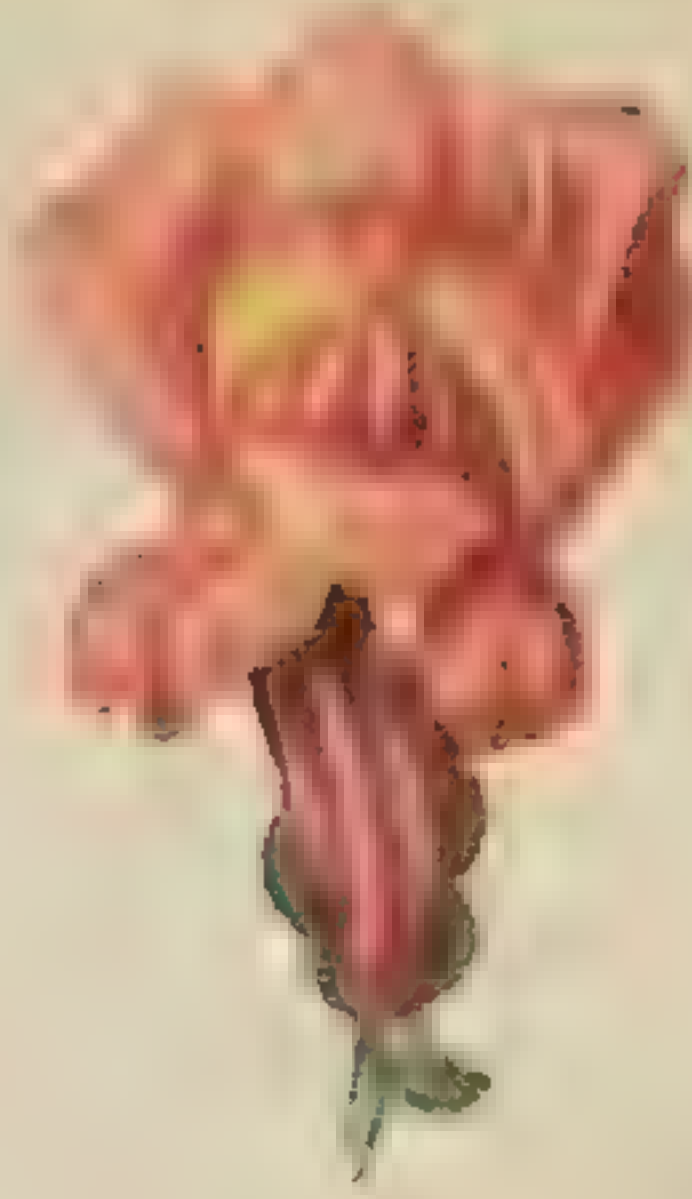
9/16

Наследова

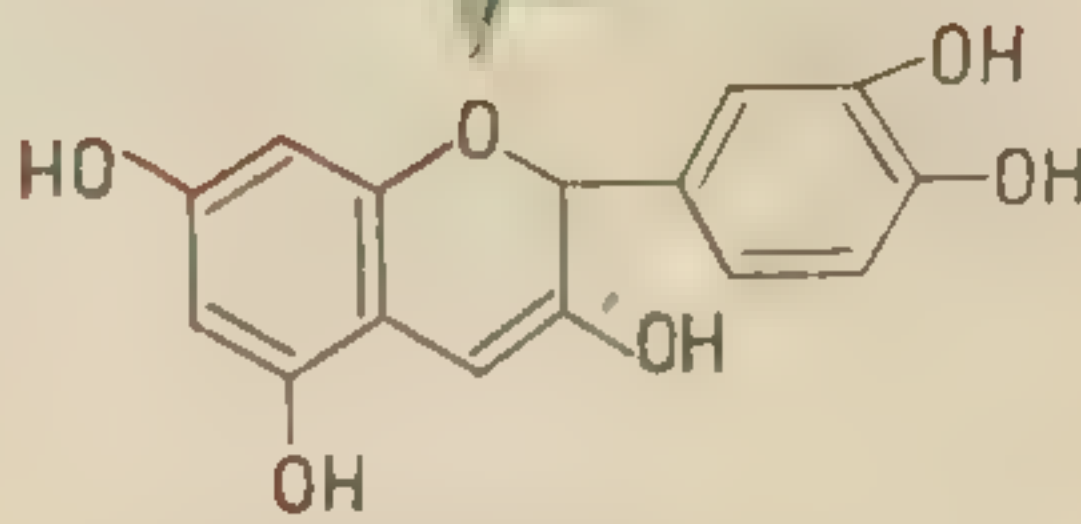
AA



aa



пеларгонидин



цианидин

Окраска цветка у львиного зева: **32.**

AA — красная; aa — светло-красная и химические формулы пигментов

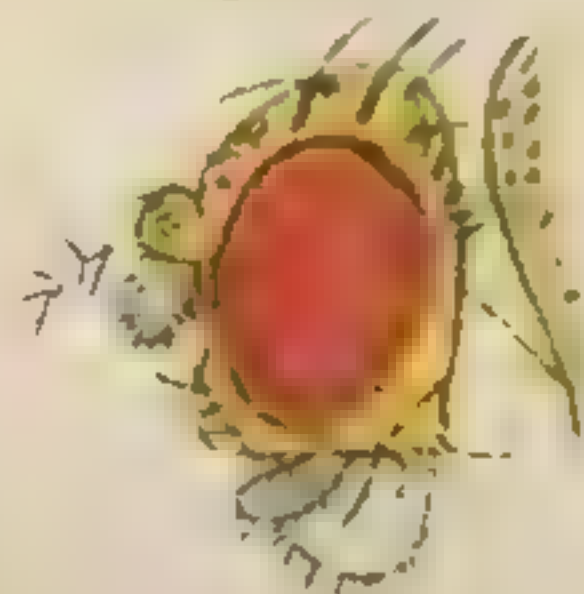
P

AAbb



×

aaBB



AaBb



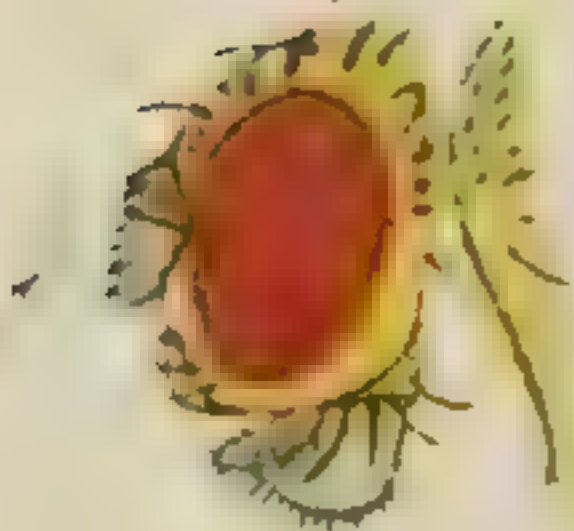
F₁

A-B-



9/16

aaB-



3/16

A-bb



3/16

aabb



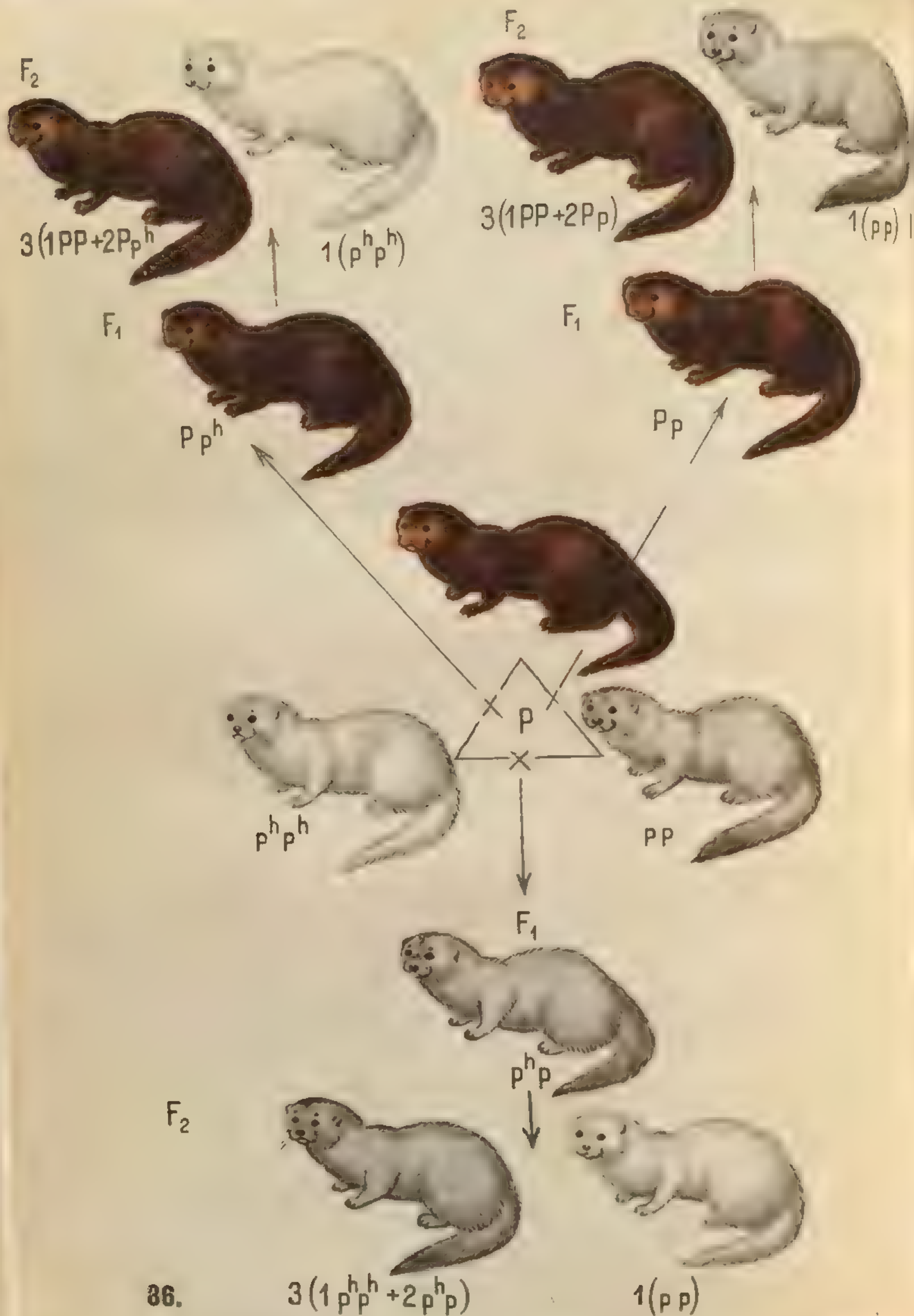
1/16

F₂

Наследование окраски глаз у дрозофилы (комплементарность). **39.**

Окраска глаз:

a — ярко-красная; b — коричневая.



36.

Наследование в серии множественных аллелей окраски шерсти у норок:
 P — коричневая (дикий тип); p — платиновая; p^h — белая окраска норки.

в расщеплении, являющихся разными генотипами. В скрещивании гомозиготного скота (Вос) имеют очень рыхлую структуру между собой нормальных, называемых. Можно предположить, что этому дают расщепление. Это подтверждается скрещиванием 1:1. Следующее скрещивание 1:1. Но тогда при скрещивании Aa в потомстве должно быть расщепление гомозиготных декстер примерно $1/4$ телат, вскоре после рождения, и прежде всего «бульдоги» (рис. 34). Итак, наследование происходит следующим образом:

Aa
 декстер
 $1AA$
 «бульдог»
 гибнут



в расщеплении, является неодинаковая жизнеспособность зигот разных генотипов. Например, в Англии есть порода крупного рогатого скота (*Bos taurus*), называемая декстер. Эти животные имеют очень рыхлое телосложение (рис. 34, 1). При скрещивании между собой они постоянно расщепляются на декстер и нормальных, называемых керри (рис. 34, 2), в отношении 2:1. Можно предположить, что они являются гетерозиготными и поэтому дают расщепление в потомстве. Это предположение подтверждается скрещиванием декстер с керри, в результате которого всегда получается расщепление на декстер и керри в отношении 1:1. Следовательно, генотип декстер — Aa , керри — aa . Но тогда при скрещивании между собой гетерозиготных животных Aa в потомстве должно было бы осуществиться менделевское расщепление 1 AA :2 Aa :1 aa , а получается 2 Aa :1 aa , и гомозиготных декстер AA никогда не обнаруживается. Однако примерно $\frac{1}{4}$ телят гибнет или в эмбриональный период, или вскоре после рождения главным образом из-за аномалий скелета, и прежде всего черепа. Это так называемые телята — «бульдоги» (рис. 34, 3).

Итак, наследование типа декстер можно представить следующим образом:

| | | | | |
|----------------------|---|--------------------------|---|-----------------|
| Aa декстер | | \times \downarrow | | Aa декстер |
| 1 AA | : | 2 Aa | : | 1 aa |
| «бульдоги» гибнут | | декстер | | керри |

Следовательно, доминантный ген, определяющий телосложение типа декстер у крупного рогатого скота, связан с рецессивным наследственным дефектом в развитии организма, вызывающим смертельный исход в гомозиготном состоянии, т. е. определяет два признака. Подобным же образом наследуется характер чешуйчатого покрова у карпов, серая окраска смушка у каракульских овец, платиновая — у лисиц и т. п.

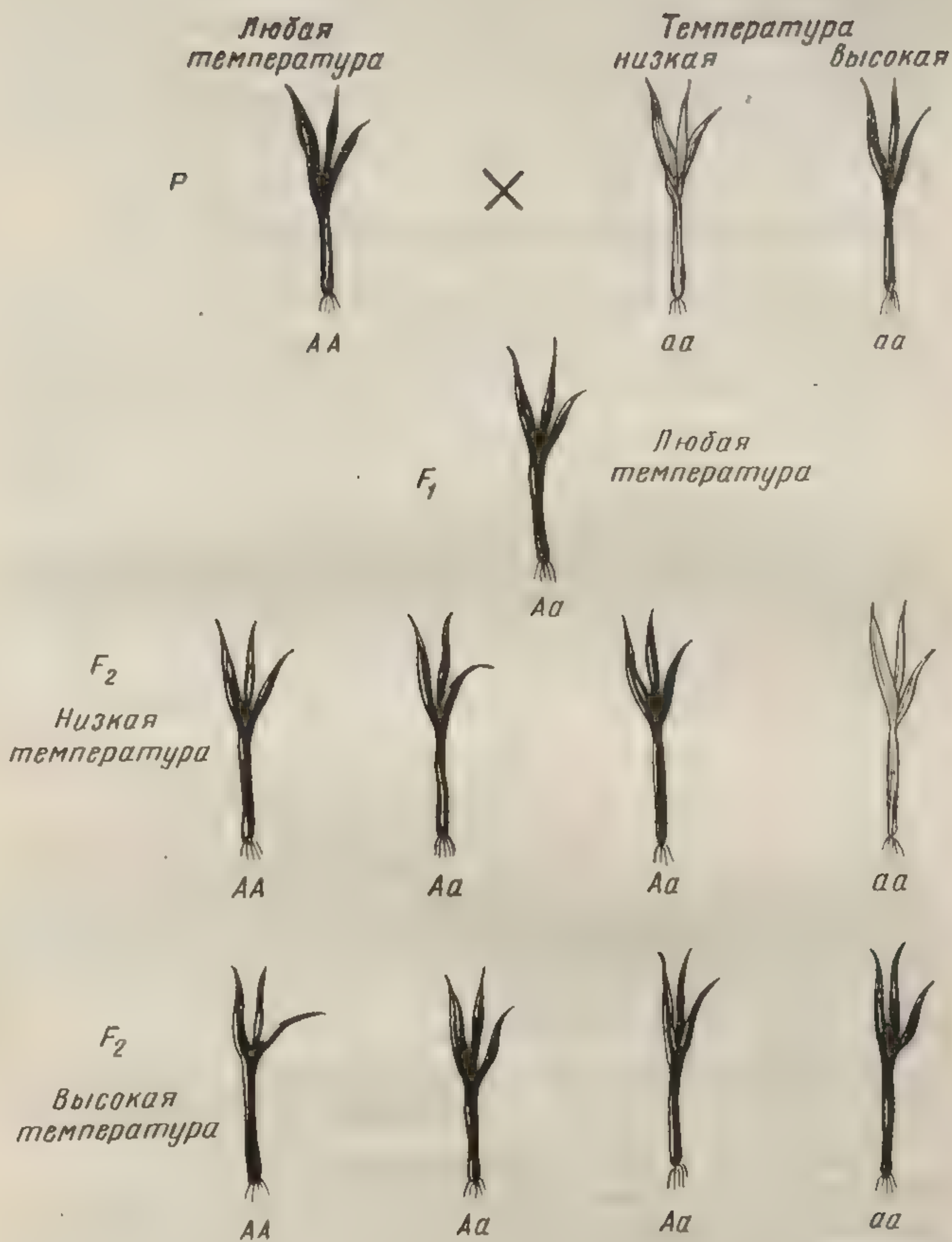
Известны также гены, рецессивные в отношении обоих эффектов. У многих растений встречаются наследственные альбиотические формы, неспособные синтезировать хлорофилл. Такие белые проростки нежизнеспособны. Например, у пшеницы зеленая окраска доминантна, отсутствие окраски рецессивно. Если скрещивать гетерозиготные зеленые растения Aa , то в потомстве они должны давать расщепление $1 AA : 2 Aa : 1 aa$, или 3 зеленых : 1 бесцветное. Но бесхлорофильные проростки aa погибают, и если учитывать окраску взрослых растений, то расщепление вообще не обнаруживается.

Изменение расщепления в зависимости от характера проявления признака. Наконец, последнее, четвертое условие, обеспечивающее проявление закона расщепления, — полное проявление признака независимо от условий развития организма. Если выражение признака варьирует, характер расщепления меняется. Например, у кукурузы пара аллелей определяет окраску всходов: доминантная аллель A дает зеленую окраску, рецессивная a — желтую. Но желтая окраска проявляется лишь в относительно низкой температуре. Поэтому, если всходы появляются весной, при низких температурах, гибридное растение Aa дает в потомстве расщепление 3 зеленых : 1 желтому. При прорастании гибридов F_2 летом, в высоких температурах, все проростки, в том числе и рецессивные гомозиготы aa , оказываются зелеными и расщепление отсутствует (рис. 35).

Типы расщепления при моногибридном скрещивании. Перечисленные выше условия обеспечивают закономерное менделевское расщепление. Если хотя бы одно из них не соблюдается, то

Соотношение фенотипов в случае:

| Генотипы F_2 | Полного доминирования | Неполного доминирования | Гибели AA | Гибели aa |
|----------------|-----------------------|-------------------------|-------------|-------------|
| $1 AA$ | 3 | 1 | — | 3 |
| $2 Aa$ | | 2 | 2 | |
| $1 aa$ | 1 | 1 | 1 | — |



35.

Наследование окраски всходов у кукурузы в зависимости от температуры прорастания:

A — зеленая; a — желтая окраска всходов при низкой температуре.

характер расщепления меняется, а в отдельных случаях оно может отсутствовать. Это видно из схемы на стр. 82.

Однако отклонения от классического типа расщепления 3:1 ни в коей мере не могут поколебать закономерностей, установленных Менделем. Они лишь свидетельствуют о влиянии на них различных закономерных или случайных факторов и подчеркивают важность самого метода генетического анализа для изучения наследования признаков.

5. СТАТИСТИЧЕСКИЙ ХАРАКТЕР РАСЩЕПЛЕНИЯ

Вероятностный характер расщепления. Как уже было сказано, механизмом, обуславливающим расщепление признаков в потомстве гибрида, является мейоз, обеспечивающий закономерное расхождение гомологичных хромосом при образовании гамет. Таким образом, расщепление осуществляется в гаплоидных гаметах, на уровне хромосом и генов, а анализируется в диплоидных организмах, на уровне признаков. Между этими двумя моментами проходит много времени, происходит оплодотворение, протекают сложные процессы развития организмов. В этот период на гаметы, зиготы и развивающиеся организмы действует множество независимых друг от друга условий среды, и именно в это время могут влиять на проявление расщепления те четыре группы факторов, о которых только что шла речь.

Поэтому если в основе процесса расщепления лежат биологические механизмы, то проявление этих механизмов, т. е. наблюдаемое расщепление, носит случайный или статистический характер. Более того, уже при образовании женских половых клеток и у животных, и у растений играет роль момент случайности, так как в результате двух делений созревания образуется лишь одна функционирующая клетка, а три дегенерируют (см. гл. 3). Следовательно, гаметическое расщепление 1:1 в данном случае может осуществиться только при условии, если у гетерозиготного организма Aa в функционирующие половые клетки будут попадать хромосомы с аллелями A и a с одинаковой частотой.

Перечисленные выше четыре условия создают элемент случайности в расщеплении, поэтому при его анализе необходимо применять специальные математические методы, которые позволяют решить, является ли отклонение от теоретически ожидаемого расщепления (3:1; 1:1 и т. п.) неслучайным, вызванным закономерным влиянием каких-то факторов, нарушающих расщепление (например, гибель зигот определенного генотипа), или оно случайно и обусловлено, например, малой величиной анализируемого материала (выборки). По теории вероятностей отклонение фактически полученных данных от теоретически

ожидаемых
объему матер
ных причин.

Из таблиц
щепление по
томство 12 р
очень близко
мер, 14:5),
очень сильно
чается (20:1
этом примере
величины вы
явление зак
ния. Возьмем
потомство р
с наиболее р
нием от расщ
общее количе
бренных со

В статис
считать, что
ние встречае
на 20 проб
оно не случай
номерно; если
на 20 (<0 ,
чайно.

Метод χ^2 .
ческой оценки
отклонения пр
мощью этого м
Сначала соста

Примеры в

Данные

Наблюдаемые (d)
Ожидаемые при
Отклонение (d)
 d^2

χ^2
 $\frac{d^2}{n}$
 q

ожидаемых чаще может проявиться при изучении малого по объему материала (малая выборка) благодаря влиянию случайных причин.

Из таблицы 1, взятой из работы Менделя, видно, что расщепление по окраске семян при небольшом их количестве в потомстве 12 растений сильно варьирует. В некоторых случаях оно очень близко к 3:1 (например, 14:5), а в некоторых очень сильно от него отличается (20:19 и 32:1). На этом примере видно влияние величины выборки на проявление закона расщепления. Возьмем для анализа потомство растения № 12 с наиболее резким отклонением от расщепления 3:1 и общее количество семян, собранных со всех растений.

В статистике принято считать, что если отклонение встречается чаще, чем 1 на 20 проб ($1/20 = 0,05$), то оно не случайно, т. е. закономерно; если реже, чем 1 на 20 ($< 0,05$), то случайно.

Метод χ^2 . Для статистической оценки случайности отклонения применяют метод χ^2 (хи-квадрат). Расчеты с помощью этого метода производятся следующим образом (табл. 2). Сначала составляют таблицу по классам расщепления на

Таблица 1
Расщепление в потомстве
12 гибридных растений

| № растения | Число семян | |
|------------|-------------|---------|
| | желтых | зеленых |
| 1 | 25 | 11 |
| 2 | 32 | 7 |
| 3 | 14 | 5 |
| 4 | 70 | 27 |
| 5 | 24 | 13 |
| 6 | 20 | 6 |
| 7 | 32 | 13 |
| 8 | 20 | 19 |
| 9 | 44 | 9 |
| 10 | 50 | 14 |
| 11 | 44 | 18 |
| 12 | 32 | 1 |
| Всего | 407 | 143 |

Таблица 2
Примеры вычисления величины χ^2 для двух выборок разного объема

| Данные | Объем выборки | | | |
|---|---------------|---------|-----------|---------|
| | 33 семени | | 550 семян | |
| | желтых | зеленых | желтых | зеленых |
| Наблюдаемые (P) | 32 | 1 | 407 | 143 |
| Ожидаемые при 3:1 (q) | 24,8 | 8,2 | 412,5 | 137,5 |
| Отклонение (d) | +7,2 | -7,2 | -5,5 | +5,5 |
| d^2 | 51,84 | 51,84 | 30,25 | 30,25 |
| $\chi^2 = \sum \frac{d^2}{q}$ | 8,36 | | 0,29 | |

основании опытных числовых данных (P). Затем из суммы частот всех классов, составляющей объем выборки, вычисляются теоретически ожидаемые величины (q) для каждого класса соответственно предполагаемой формуле расщепления (1:1; 3:1 и т. п.). Далее определяют отклонение (d) полученных данных от теоретически ожидаемых для каждого класса.

По методу χ^2 можно определить вероятность того, является ли данное отклонение случайным или, наоборот, закономерным.

Таблица 3

| Число степеней свободы (ν) | Вероятность (P) | |
|----------------------------------|---------------------|--------|
| | 0,05 | 0,01 |
| 1 | 3,841 | 6,635 |
| 2 | 5,991 | 9,210 |
| 3 | 7,815 | 11,341 |

можно представить в виде суммы двух слагаемых, одно из которых устанавливается свободно, а второе — зависимо, как разность между суммой и первым слагаемым. В данном случае *степень свободы* может быть только одна. Чтобы было ясно, что такое степень свободы, приведем примеры.

Таким образом, число степеней свободы при анализе классов расщепления всегда будет на единицу меньше числа последних,

6. ГАМЕТИЧЕС
И ТЕТРАДНИ
Гамет

т. е. если n — число классов, то число степеней свободы будет равно: $n' = n - 1$.

В нашем примере при двух классах расщепления будет только одна степень свободы. Вычислив величины χ^2 , отыскиваем соответствующие им вероятности для одной степени свободы по таблице Фишера (табл. 3). Если бы сравниваемые величины не отличались друг от друга, то χ^2 был бы равен 0. Если χ^2 не равен 0, то всегда предполагают, что сравниваемые величины отличаются друг от друга случайно. Вероятности, приведенные в таблице 3, говорят о справедливости этого предположения. Поэтому в таблице все значения χ^2 , соответствующие вероятности меньше чем 0,05, свидетельствуют о неправомерности предположения о случайности отличия сравниваемых величин, т. е. говорят о закономерном отклонении фактического расщепления от теоретического, если же $P = 0,05$ или больше, то предположение справедливо, а отклонение это случайно.

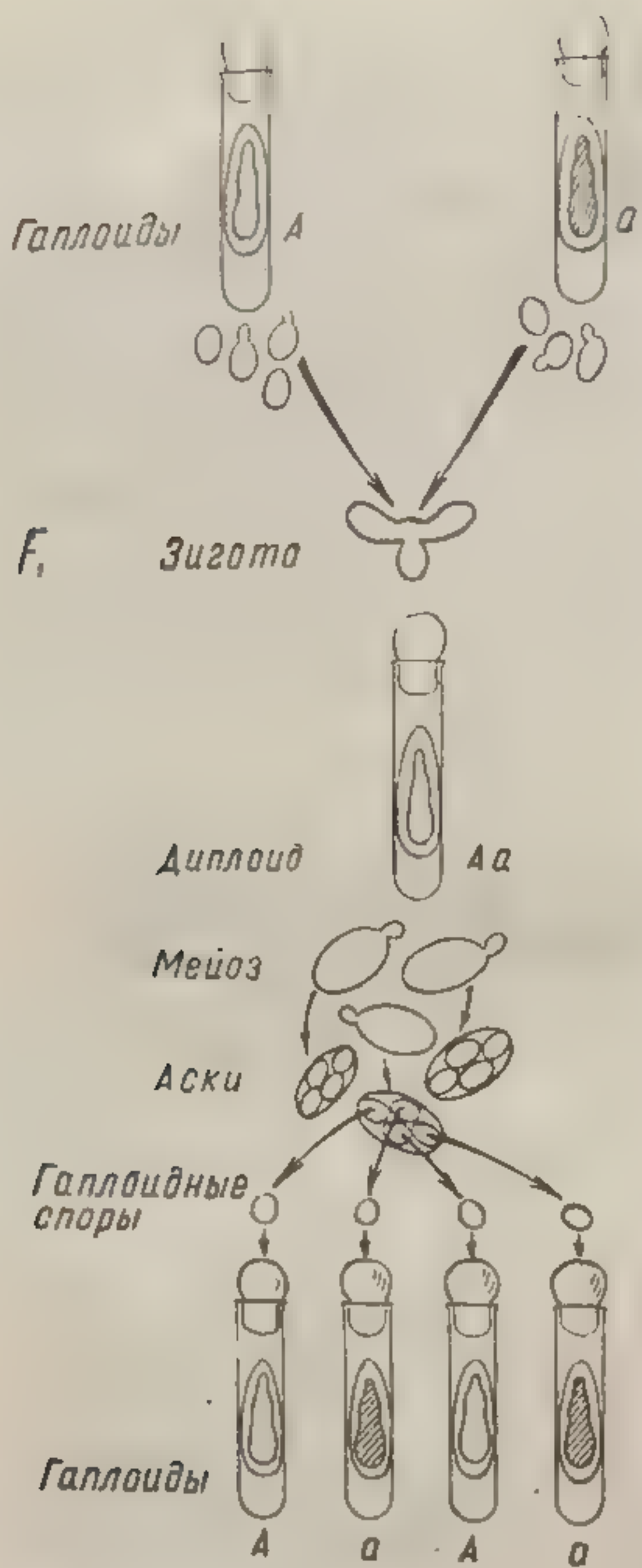
Для небольшой выборки из 33 семян вероятность того, что отклонение наблюдаемого расщепления от ожидаемого 3:1 случайно, при $\chi^2 = 8,36$, очень незначительна ($P \ll 0,01$), т. е. в данной выборке расщепление 3:1 не проявилось. Следовательно, это отклонение не случайно. Недостаток семи зеленых семян может быть следствием какой-либо неучтенной причины: опали бобы, содержавшие преимущественно зеленые зерна, или эти зерна были уничтожены вредителями и т. п. При малом количестве семян (33) такое небольшое отклонение (7,2) оказывается не случайным. Для суммарной большой выборки в 550 семян ($\chi^2 = 0,29$) почти такое же отклонение (5,5) оказывается случайным ($P \gg 0,05$), т. е. здесь имеет место расщепление 3:1.

Метод χ^2 дает возможность сравнивать численные отклонения при разных объемах выборок и числе классов, что очень важно для оценки опытных данных. Но следует иметь в виду, что этот метод неприменим к значениям, выраженным в процентах, в относительных числах, и к выборкам с числом особей в каком-либо из теоретически рассчитанных классов меньшим, чем 5. Ненадежные результаты получаются и при работе с малыми выборками (< 50).

6. ГАМЕТИЧЕСКОЕ РАСЩЕПЛЕНИЕ И ТЕТРАДНЫЙ АНАЛИЗ

Гаметическое расщепление у высших растений. Закономерности расщепления можно устанавливать не только по признакам целого организма, но также и по признакам гамет, являющихся продуктами мейоза.

В микроспорогенезе у высших растений в результате двух мейотических делений у гетерозиготы Aa из одной диплоидной



36.

Тетрадный анализ наследования окраски колоний у пекарских дрожжей *Saccharomyces*: A — белая; a — красная.

(оплодотворение) сразу же следует мейоз. Поэтому длительность диплоидной фазы (зиготы) очень мала, а наиболее продолжительна в жизненном цикле гаплоидная фаза. Такая особенность низших организмов и позволяет анализировать расщепление гамет по отдельным признакам и развившиеся из них гаплоидные особи. Это возможно потому, что в гаплофазе проявляется действие каждой аллели — доминантной и рецессивной.

Тетрадный анализ. Этот метод, названный *тетрадным анализом*, позволил доказать, что менделевское расщепление обусловливается механизмом мейоза и что оно представляет собой не статистическую, а биологическую закономерность. Тетрадный анализ был применен особенно успешно на некоторых низших

клетки возникает четыре гаплоидные клетки (клеточная тетрада), из них две клетки несут аллели A, а две другие — a. Следовательно, гаметическое расщепление по одной паре аллелей будет 1 A : 1 a. Но у покрытосеменных каждую тетраду отдельно учесть невозможно, так как их оболочки разрушаются и зрелые пыльцевые зерна из разных тетрад перемешиваются. Поэтому у этих растений можно учесть расщепление только по совокупности всех пыльцевых зерен.

Например, у кукурузы была найдена пара аллелей, которая определяет крахмалистый или восковидный тип пыльцевых зерен. Если пыльцу гибридного растения (Aa) обработать йодом, то крахмалистая пыльца будет иметь синюю окраску, а восковидная — красноватую. Расщепление будет соответствовать отношению 1 : 1. Например, в одном из опытов было получено 3437 синих и 3482 красноватых пыльцевых зерен.

Гаметическое расщепление у низших растений. У некоторых низших организмов удастся проанализировать расщепление в пределах одиночной тетрады.

У большинства грибов, мхов, водорослей вслед за слиянием гамет

грибах: на г дрожжах *Sac* Вслед за грибов прои четыре аско аске. Расп линейным, н ным (у дрож делить кажд житься.

Рассмотр жей. У это (рис. 36). Э парой аллел слиянии гам вскоре прист разуете тет дую спору о дая из четы зукются четы красными, т любой друго

Из тетрад ление генов том мейотиче

7. ОСОБЕН ПРИ НЕР И ПРИ БР

Наследов щепления пр каких-либо от изменения ха делевских за размножения Уже Мен с ястребинко стями в полу вого поколен по окраске н ным, и отде от которых с лучились рез нам домини роль не смо

грибах: на плесневом грибе *Neurospora crassa* и на пекарских дрожжах *Saccharomyces cerevisia*.

Вслед за оплодотворением и образованием зиготы у этих грибов происходит мейоз, в результате которого образуются четыре аскоспоры, т. е. споры, находящиеся в одной сумке — аске. Расположение спор в аске может быть различным: либо линейным, по оси деления (у нейроспоры), либо секторальным (у дрожжей). С помощью микроманипулятора можно выделить каждую из спор, а затем дать ей возможность размножиться.

Рассмотрим пример тетрадного анализа у пекарских дрожжей. У этого вида встречаются красные и белые колонии (рис. 36). Эти альтернативные признаки определяются одной парой аллелей: *A* — белый, *a* — красный цвет колонии. При слиянии гамет (спор) образуется диплоидная зигота *Aa*. Она вскоре приступает к мейозу, в результате чего в одном аске образуется тетрада гаплоидных спор. Разрезав аск и вынув каждую спору отдельно, переносят их на питательную среду. Каждая из четырех гаплоидных клеток начинает делиться, и образуются четыре колонии. Две из них оказываются белыми и две красными, т. е. 1 *A* : 1 *a*. То же самое можно проследить и для любой другой пары признаков.

Из тетрадного анализа с очевидностью следует, что расщепление генов при моногибридном скрещивании является результатом мейотического деления.

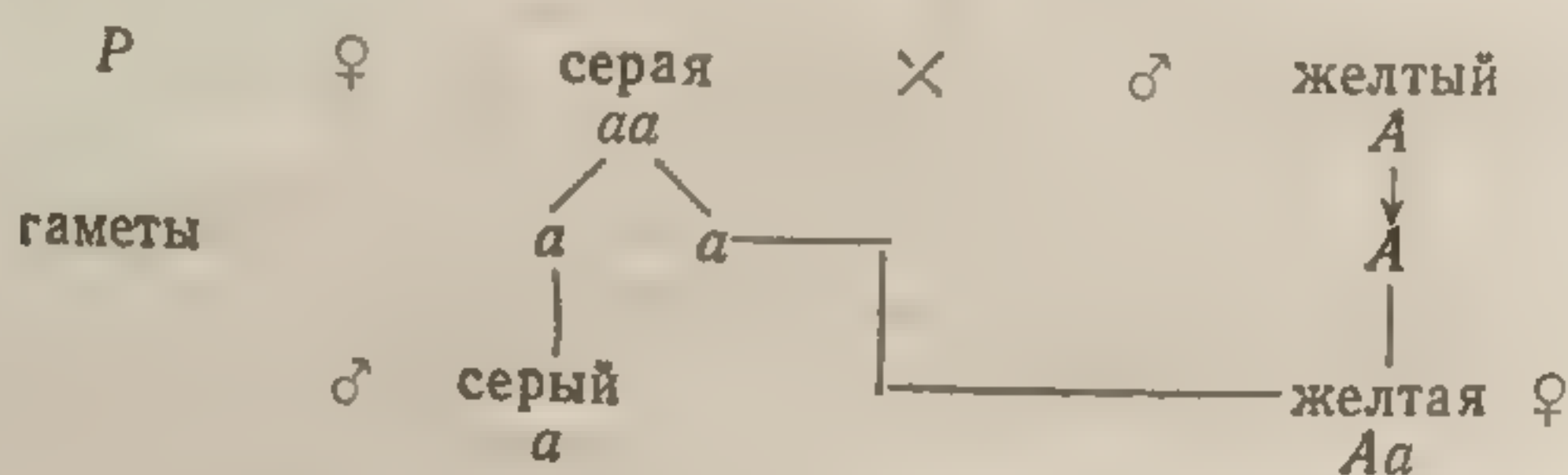
7. ОСОБЕННОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ НЕРЕГУЛЯРНЫХ ТИПАХ ПОЛОВОГО И ПРИ БЕСПОЛОМ РАЗМНОЖЕНИИ

Наследование при апомиксисе. Законы доминирования и расщепления проявляются при половом размножении. Но в случае каких-либо отклонений от нормы в половом процессе происходят изменения характера расщепления. Рассмотрим нарушения менделевских закономерностей при нерегулярных типах полового размножения, о которых шла речь в главе 3.

Уже Мендель приводит один из таких случаев. В опытах с ястребинкой (*Hieracium*) он столкнулся с большими трудностями в получении гибридов. У немногочисленных гибридов первого поколения он наблюдал не единообразие, а расщепление по окраске цветка. Второе же поколение оказалось единообразным, и отдельные растения целиком походили на гибриды F_1 , от которых они произошли. Таким образом, на этом объекте получились результаты, на первый взгляд противоположные законам доминирования и расщепления, открытым на горохе. Мендель не смог объяснить этот парадокс, так как он не знал

особенностей размножения ястребинки. Теперь известно, что у этого рода имеет место девственное размножение — апомиксис. Из яйцеклетки, которая образуется, минуя, мейоз, без оплодотворения возникает новый организм, генотипически полностью идентичный материнскому. Например, у растения генотипа Aa образуются такие же яйцеклетки Aa , в силу чего растения апомиктически размножающихся видов очень часто бывают гетерозиготными. Можно предположить, что в тех редких случаях, когда Менделю удалось осуществить гибридизацию, гетерозиготные растения дали расщепления. Когда гибридам F_1 была предоставлена возможность самоопыляться, они, размножаясь апомиктически, дали подобное себе единообразное потомство.

Наследование при партеногенезе. В некоторых случаях при девственном размножении имеет место мейоз. Например, у пчел (*Apis mellifera*) из гаплоидных яйцеклеток при оплодотворении образуются самки, а без оплодотворения — самцы. В результате меняется и характер наследования признаков, как это можно видеть из следующей схемы:



При скрещивании серой самки (aa) с желтым самцом (A) в F_1 получают гибридные (Aa) желтые самки и партеногенетические (a) серые, подобные матерям самцы. Таким образом, при девственном размножении наследственная информация передается по материнской линии и партеногенетическое потомство (в данном случае самцы) похоже на мать.

Наследование при андрогенезе. В случае андрогенеза наблюдается противоположное явление, так как зигота развивается за счет цитоплазмы яйцеклетки и ядра сперматозоида и, следовательно, ее генотип будет определяться генотипом отца. Например, у самки шелкопряда (*Bombyx mori*), несущий доминантный признак коричневой окраски грены (AA), высокой температурой убивались ядра яйцеклеток. Такую самку скрещивали с самцом, имеющим рецессивный признак красной окраски грены (aa). В результате грена имела не коричневую окраску, как это было бы при нормальном оплодотворении у гибридных Aa зигот, а красную в соответствии с единственным геном a , полученным от отца. Таким образом, при андрогенезе потомство наследует отцовский признак.

В любых других случаях нарушений полового размножения будут наблюдаться отклонения от закономерностей наследования, открытых Менделем.

Необходимо подчеркнуть, что в подавляющем большинстве случаев при половом размножении на самых разных объектах и разнообразных признаках осуществляются открытые Менделем законы. Условия и причины, вызывающие нарушения проявления этих законов, связаны с аномалиями или изменениями характера полового процесса.

Наследование при бесполом размножении. При бесполом размножении, основой которого является равнонаследственное митотическое деление, характер наследования совсем иной. Рассмотрим такой пример. У земляники красная окраска ягоды (AA) неполно доминирует над белой (aa), у гетерозиготного растения (Aa) ягоды розовые. При самоопылении гетерозигота будет давать расщепление на красные, розовые и белые ягоды в отношении $1:2:1$. Если же это гетерозиготное растение будет размножаться вегетативно, усами, то из отводок новые дочерние растения возникнут за счет митотических делений, т. е. каждая новая клетка и каждое дочернее растение будут иметь один и тот же генотип Aa , благодаря чему на всех растениях ягоды будут только розовые, как у исходной формы.

Таким образом, вегетативное размножение обеспечивает полное сходство потомков с родителями и единообразие особей в последовательных поколениях. Поэтому потомство одного вегетативно размножающегося растения всегда очень однородно, оно получило название *клона*.

* * *

Открытый Менделем метод анализа наследования отдельных пар признаков при моногибридном скрещивании позволил установить следующие закономерности: 1) признаки определяются константными наследственными задатками — генами, 2) при скрещивании в первом поколении наблюдается явление доминирования, 3) в потомстве гибрида (F_2) наблюдается расщепление в определенном количественном отношении.

Таким образом, своими исследованиями Мендель установил принципиально важное положение, а именно признаки (свойства) организма при скрещивании не исчезают в поколениях, а сохраняются. Это открытие явилось замечательным обоснованием учения Ч. Дарвина о происхождении видов путем естественного отбора. Оно позволило объяснить механизм, с помощью которого приспособительные свойства организмов не поглощаются скрещиванием, а сохраняются и могут накапливаться в поколениях под действием естественного отбора.

Глава 6. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ ПОЛИГИБРИДНОМ СКРЕЩИВАНИИ

До сих пор мы рассматривали наследование при скрещивании растений и животных, условно принимая, что родительские формы отличаются по одной паре признаков, или аллелей гена. Совершенно очевидно, что в большинстве случаев организмы различаются по многим генам. Чтобы одновременно проанализировать наследование нескольких признаков, необходимо разложить это сложное явление на более простые составные элементы, а затем представить себе весь процесс в целом. Именно так поступил Мендель. Он изучал наследование каждой пары признаков в отдельности, не обращая внимания на другие пары, а затем сопоставил и объединил все эти наблюдения.

Гибриды, полученные от скрещивания организмов, различающихся двумя парами альтернативных признаков, были названы дигетерозиготами, тремя парами — тригетерозиготами, многими признаками — полигетерозиготами, а скрещивания соответственно ди-, три- и полигибридными.

1. ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Наследование при анализирующем скрещивании. В моногибридных скрещиваниях было выяснено, что целый ряд пар признаков гороха: гладкие — морщинистые семена, высокий — низкий рост растения, пурпурные — белые цветки и т. д. — обнаруживают расщепление в потомстве гибрида (в F_2) по фенотипу в отношении 3 : 1. В каждой такой паре признаков один оказывается доминантным, другой — рецессивным.

Для дигибридного скрещивания Мендель взял гомозиготные растения гороха, различающиеся одновременно по двум парам признаков. Материнское растение имело гладкие семена желтой окраски, отцовское — морщинистые зеленые семена.

Гибрид первого поколения этого скрещивания имеет семена гладкие и желтые. Следовательно, гладкая форма семени доминирует над морщинистой, а желтая окраска — над зеленой. Обозначим аллели гладкой формы A , морщинистой — a , а аллели желтой окраски — B , зеленой — b . Гены, определяющие развитие разных пар признаков, называются неаллельными. В данном случае гены формы семени A и a неаллельны генам окраски B и b . Неаллельные гены обозначают разными буквами алфавита.

Родительские растения будут иметь генотипы $AABB$ и $aabb$ и образовывать гаметы соответственно AB и ab . В этом слу-

чае генотип гибрида F_1 будет $AaBb$, т. е. он является дигетерозиготой. Для проверки генотипа гибрида и определения типов гамет, которые он образует, Мендель провел анализирующее скрещивание гибрида F_1 с рецессивной родительской формой $aabb$. В F_2 он получил четыре фенотипических класса: гладких желтых семян — 55, гладких зеленых — 51, морщинистых желтых — 49 и морщинистых зеленых — 53. Анализируя наследование формы и окраски семян отдельно, Мендель получил гладких семян 106, морщинистых 102, желтых 104, зеленых тоже 104, т. е. по форме и по окраске семян в F_2 наблюдается расщепление 1:1, как при моногибридном скрещивании.

Рассматривая наследование обеих пар признаков сразу, можно убедиться в том, что все четыре класса встречаются примерно с равной частотой, т. е. отношение этих классов 1:1:1:1. Вспомним, что при анализирующем скрещивании все гибриды получают от рецессивной родительской формы только рецессивные гены, в данном случае ab . Следовательно, фенотипы этих гибридов будут определяться генотипом гамет гибрида F_1 . Поскольку в F_2 получено 4 разных класса и встречаются они с одинаковой частотой, значит, гибрид образует также 4 сорта гамет в равных количествах. Какие же это гаметы? Фенотип гладкий желтый мог получиться только при условии, если от гибрида F_1 придут два доминантных гена AB ; гладкие морщинистые семена возникают за счет гамет с доминантным геном формы и рецессивным геном окраски Ab , морщинистые желтые, наоборот, должны получить рецессивный ген формы и доминантный — окраски, т. е. aB . Наконец, морщинистые зеленые семена могли получить от гибрида только оба рецессивных гена ab . Таким образом, с помощью анализирующего скрещивания можно определить, что дигетерозигота ($AaBb$) образует четыре сорта гамет AB , Ab , aB и ab , и притом в равных количествах. Таким образом, неаллельные гены при образовании гамет свободно комбинируются между собой, благодаря чему образуются новые комбинации генов (Ab и aB) по сравнению с родительскими формами и новые комбинации признаков у гибридов F_2 — гладкие зеленые семена и морщинистые желтые. Появление новых комбинаций признаков в результате скрещивания получило название *комбинативной изменчивости*.

Комбинативная изменчивость играет большую роль в эволюции, так как она дает новые сочетания приспособительных признаков, возникающие при скрещивании. Постоянно используется комбинативная изменчивость и в селекции для улучшения пород животных и сортов растений путем скрещивания.

Расщепление во втором поколении. В потомстве от самоопыления растений F_1 дигибридного скрещивания Мендель получил 556 семян, из которых было 315 гладких желтых, 101 морщинистое желтое, 108 гладких зеленых и 32 морщинистых зеленых.

Чтобы выяснить, как ведет себя каждая пара аллелей в потомстве дигетерозиготы, применим опять метод раздельного учета каждой пары признаков. Для этого все 556 семян второго поколения надо разбить на два класса: по форме — 423 гладких и 133 морщинистых; по окраске — 416 желтых и 140 зеленых.

Таким образом, и в этом случае соотношение доминантных и рецессивных форм по каждой паре признаков свидетельствует о моногибридном расщеплении по фенотипу 3:1, т. е. каждая пара признаков наследуется независимо одна от другой.

Чтобы представить, каким образом осуществляется сочетание одновременно двух аллельных пар — Aa и Bb , а также установить характер расщепления в F_2 при одновременном учете обоих признаков, можно идти двумя путями. Первый путь — построение решетки Пеннета (рис. 37). Решетка Пеннета позволяет установить все возможные сочетания мужских и женских гамет при оплодотворении, а также определить фенотипы и генотипы особей F_2 и частоту их встречаемости.

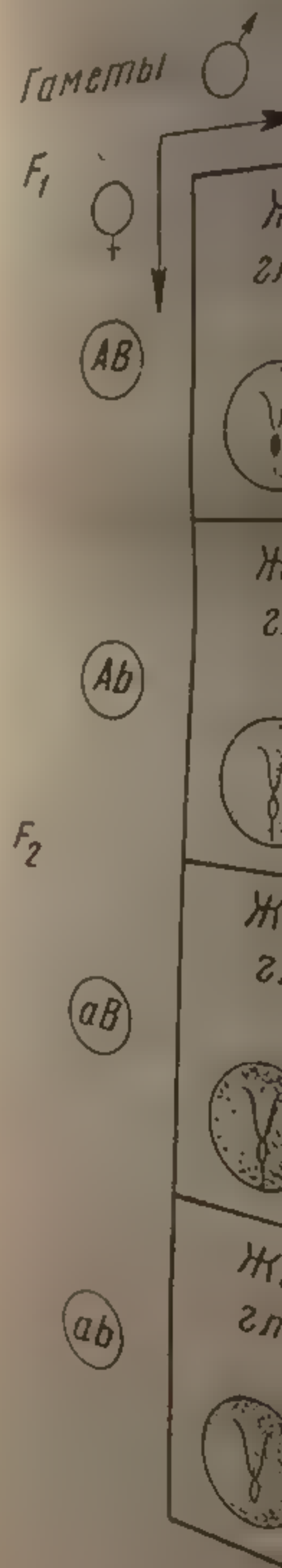
Можно воспользоваться и математическим способом, который уже применялся при анализе моногибридного расщепления у кукурузы (стр. 79). Только в этом случае учитываются частоты комбинаций неаллеломорфных признаков, а не гамет.

Как было показано, расщепления по каждой аллельной паре при дигибридном скрещивании происходят как два независимых явления. Появление особей с доминантным признаком при моногибридном скрещивании происходит в $\frac{3}{4}$ всех случаев, а рецессивных — в $\frac{1}{4}$. Следовательно, вероятность того, что признаки — гладкая форма и желтая окраска семян — проявятся одновременно, равна произведению $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$, гладкая и зеленая $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$, морщинистая и желтая $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$ и морщинистая форма и зеленая окраска $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$. Иначе говоря, произведение отдельных вероятностей дает расщепление по фенотипу $\frac{9}{16} : \frac{3}{16} : \frac{3}{16} : \frac{1}{16}$, или 9 гладких желтых, 9 гладких зеленых, 3 морщинистых желтых и 1 морщинистое зеленое, как и в решетке Пеннета.

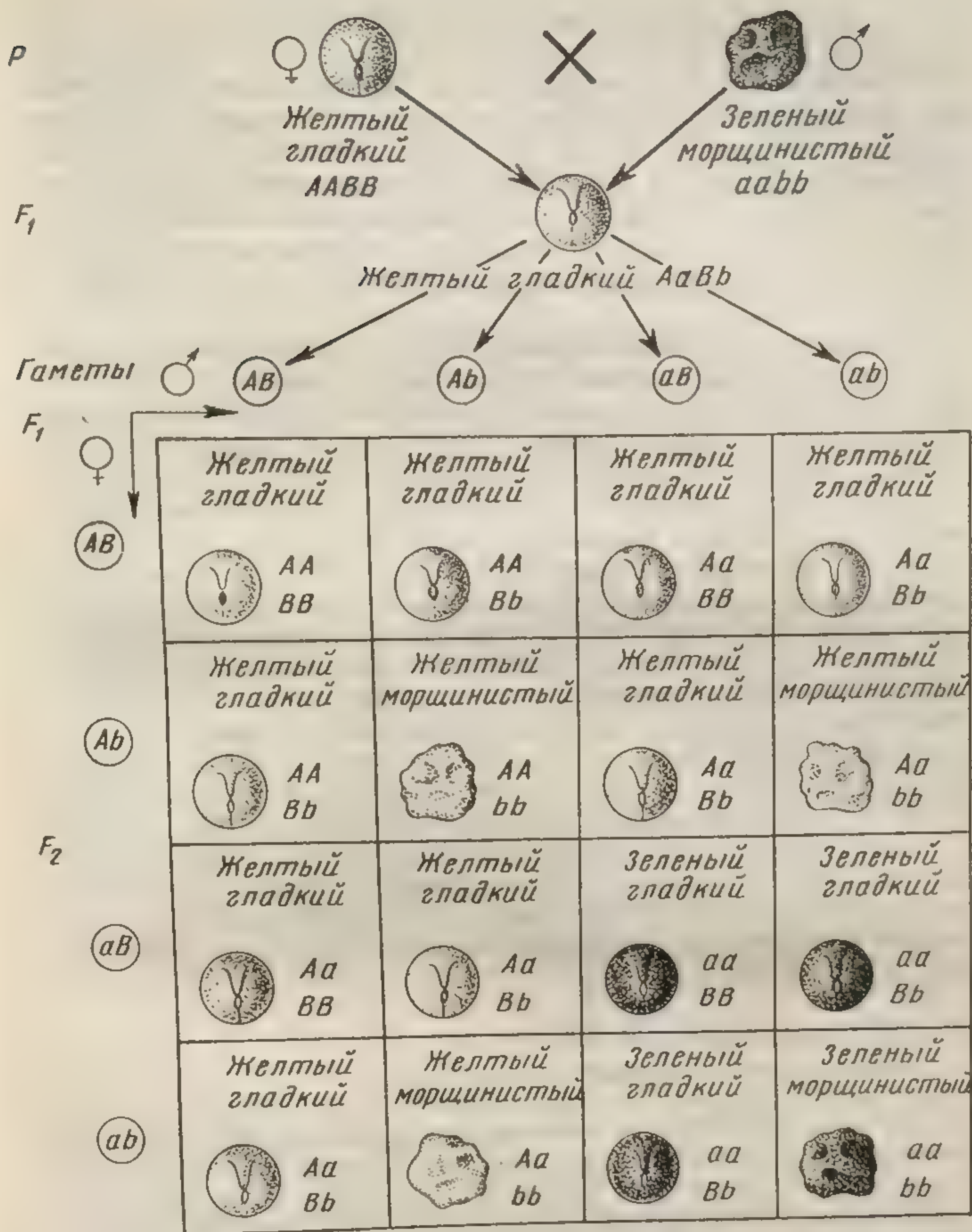
Теперь вернемся к расщеплению, полученному при анализе 556 семян F_2 в опыте Менделя. Математическая обработка показывает, что семена распределились по фенотипическим классам в соответствии с ожидаемым отношением. Следовательно, расщепление по фенотипу в F_2 дигибридного скрещивания укладывается в формулу 9:3:3:1.

Теперь понятно, почему при подсчете каждой пары альтернативных признаков отдельно в решетке Пеннета отношение числа гладких семян к числу морщинистых или желтых к зеленым составляет 12:4, т. е. для каждой пары — 3:1.

Таким образом, отдельные пары признаков при дигибридном скрещивании ведут себя в наследовании независимо, свободно сочетаясь друг с другом во всех возможных комбинациях. Если



у родительских
ской, а морщин
явились две н
гладкая форма



37.

Наследование окраски и формы семян у гороха:
 A — желтая; a — зеленая; B — гладкая, b — морщинистая.

у родительских форм гладкая форма сочеталась с желтой окраской, а морщинистая — с зеленой, то во втором поколении появились две новые комбинации неаллеломорфных признаков: гладкая форма с зеленой окраской, морщинистая — с желтой,

т. е. в F_2 , как и в анализирующем скрещивании, наблюдается комбинативная изменчивость.

Независимое наследование, или свободное комбинирование пар признаков при скрещивании, получило название *третьего закона Менделя*.

Формула $9:3:3:1$ выражает расщепление в F_2 по фенотипу при дигибридном скрещивании: анализ расщепления по генотипу (рис. 37) дает нам формулу расщепления: 1 $AABB$, 2 $AaBB$, 2 $AABb$, 4 $AaBb$, 1 $AAbb$, 2 $Aabb$, 1 $aaBB$, 2 $aaBb$ и 1 $aabb$.

Подобно тому как фенотипическое расщепление $9:3:3:1$ есть результат двух независимых расщеплений $3:1$, приведенное расщепление по генотипу складывается из двух независимых моногибридных расщеплений $1 AA:2 Aa:1 aa$ и $1 BB:2 Bb:1 bb$. Таким образом, расщепление по генотипу в F_2 при дигибридном скрещивании $1:2:2:4:1:2:1:2:1$ отражает расщепление $1:2:1$ по каждой из двух пар генов.

Фенотипический радикал. Следует сказать о правилах написания формул различных генотипов и фенотипов. При полном доминировании гомозиготные формы по фенотипу неотличимы от гетерозиготных. Так, $AABB$ неотличима от $AaBb$, $AABb$ и $AaBB$. В целях сокращения сходные фенотипы иногда обозначают *фенотипическим радикалом*. Под фенотипическим радикалом понимается та часть генотипа организма, которая определяет его фенотип. Для четырех перечисленных генотипов фенотипический радикал будет $A-B-$.

Подставляя в фенотипический радикал на место прочерка разные аллели, можно получать разные генотипы (например, радикал $A-bb$ соответствует генотипам $AAbb$ и $Aabb$). С помощью фенотипических радикалов можно написать расщепление по фенотипу в $F_2: 9 A-B-: 3 A-bb: 3 aaB-: 1 aabb$.

2. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ДИГИБРИДНОГО РАСЩЕПЛЕНИЯ

Если бы генетика в анализе наследования двух пар признаков ограничилась только методом скрещивания и подсчета соотношения отдельных признаков в потомстве гибрида, то истинная причина независимого поведения отдельных пар признаков в потомстве гибридного организма оставалась бы нераскрытой.

К моменту переоткрытия законов Менделя цитология накопила достаточно знаний о развитии половых клеток и идея о связи генов с хромосомами была подготовлена. Была высказана мысль о параллелизме между независимым расщеплением по разным парам генов и поведением негомологичных хромосом. Идея о синтезе генетических закономерностей расщепления

и цитологических данных о поведении хромосом в мейозе явилась первым шагом к формированию *хромосомной теории наследственности* (см. главы 8—10).

Хотя эта теория оставалась долгое время рабочей гипотезой, она открыла новые пути экспериментирования и привела биологию к постановке принципиально новой проблемы — материальных основ наследственности.

Цитологическими методами установлено, что в профазе I мейоза гомологичные хромосомы конъюгируют; в анафазе одна из гомологичных хромосом отходит к одному полюсу, другая — к другому; при расхождении к разным полюсам нехомологичные хромосомы комбинируются свободно и независимо друг от друга (см. рис. 20); при оплодотворении и объединении двух гаплоидных гамет в зиготе восстанавливается диплоидное число хромосом и гомологичные хромосомы, разошедшиеся в мейозе при образовании половых клеток у родителей, соединяются вновь. Предположим, что каждая хромосома содержит только один ген. Проследим поведение хромосом с содержащимися в них генами при дигибридном скрещивании (рис. 38). Нехомологичные хромосомы на рисунке разных размеров: хромосомы одной пары — длинные, другой — короткие. Длинные хромосомы несут аллели A или a , короткие — B или b , т. е. эти две пары аллелей находятся в нехомологичных хромосомах.

В тех случаях, когда необходимо указать, что те или иные гены находятся в гомологичных хромосомах, принято при написании генетических формул зигот изображать хромосомы в виде двух или одной черточки с указанием обеих аллелей гена:

$$\frac{A}{a} \quad \text{или для краткости} \quad \frac{A}{a}$$

Формула дигетерозиготы ($AaBb$) может быть написана так:

$$\frac{A}{a} \quad \frac{B}{b} \quad \text{или} \quad \frac{A}{a} \quad \frac{B}{b}$$

Поскольку гаметы несут только по одной из гомологичных хромосом и соответственно по одной аллели каждого гена, то формулы гамет могут быть написаны так:

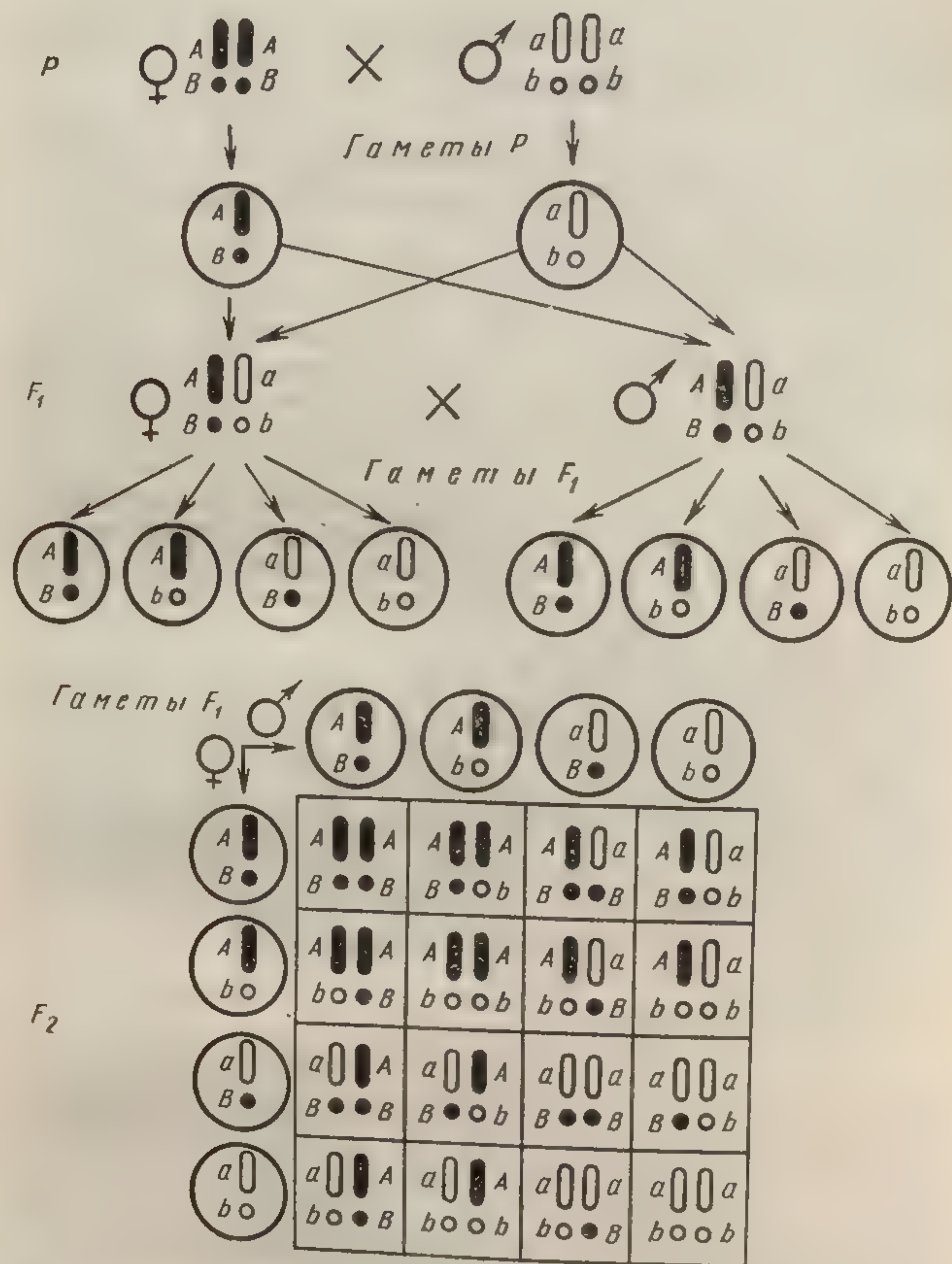
$$\underline{A} \quad \underline{B}, \quad \underline{a} \quad \underline{b} \quad \text{и т. п.}$$

Проследим поведение хромосом с содержащимися в них генами при дигибридном скрещивании (рис. 38).

В процессе мейоза у гибридных организмов

$$\frac{A}{a} \quad \frac{B}{b}$$

в анафазе осуществляется расхождение к полюсам гомологичных хромосом каждой пары, причем нехомологичные хромосомы у полюсов комбинируются случайно во всех возможных сочетаниях. Хромосома, несущая аллель A , с равной вероятностью



38.

Схема, иллюстрирующая поведение гомологичных и негомологичных хромосом при дигибридном скрещивании. Обозначения факторов те же, что и на рисунке 37.

может отойти к одному полюсу деления как вместе с хромосомой, имеющей аллель B , так и с хромосомой, несущей аллель b ; такая же вероятность имеется и для другой хромосомы — с аллелью a . Таким образом, при образовании как жен-

ских, так и
риаск...
лями генов:
При скрещивании
также по пр
для каждого
возможные т
людаются в с
Изучение
ционном дел
в потомстве
ного синтеза.
кой независи
Рассмотре
нов. А как на
генов? Каков

3. ПОЛИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Закономерности наследования односторонних признаков (см. гл. 5).
признаков при расщеплении.
Расщепление признаков при скрещивании гомологичных и негомологичных хромосом.
Принцип наследования признаков при скрещивании гомологичных и негомологичных хромосом.
формулой (3+1)ⁿ, где n — число пар признаков.

Исходя из этого, можно ожидать, что при скрещивании гомологичных хромосом число пар признаков будет равно 2, а при скрещивании негомологичных хромосом — 4. Иначе говоря, при скрещивании гомологичных хромосом будет выражена парность (аллельность) в одной паре признаков, а при скрещивании негомологичных хромосом — в двух парах. Таким же образом можно объяснить наследование признаков при скрещивании гомологичных и негомологичных хромосом.

ских, так и мужских гамет возможны четыре сочетания материнских и отцовских хромосом с содержащимися в них аллелями генов: AB, aB, Ab, ab

При оплодотворении соединение гамет должно происходить также по правилам случайных сочетаний с равной вероятностью для каждого. Как видно на рисунке 38, в F_2 возникают все возможные типы зигот и в таком же соотношении, как это наблюдается в скрещивании ($9:3:3:1$).

Изучение двух процессов — поведения хромосом в редукционном делении и распределения наследственных факторов в потомстве гибридов — является классическим примером научного синтеза. Эти принципы установлены цитологией и генетикой независимо друг от друга в разное время.

Рассмотренный пример касался наследования только двух генов. А как наследуются в потомстве гибрида три, четыре и более генов? Каковы закономерности полигибридного скрещивания?

3. ПОЛИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Закономерности полигибридного расщепления. Анализ наследования одной пары признаков в моногибридном скрещивании (см. гл. 5) позволяет понять наследование двух и более пар признаков при дигибридном и полигибридном скрещиваниях.

Расщепление в F_2 по фенотипу для каждой пары альтернативных признаков равно $3:1$. Это исходное отношение обеспечивается точным цитологическим механизмом расхождения гомологичных хромосом в мейозе.

Принцип независимого поведения разных пар альтернативных признаков в расщеплении по фенотипу в F_2 выражается формулой $(3+1)^n$, где n — число пар альтернативных признаков.

Исходя из приведенной формулы, можно рассчитать число ожидаемых классов в расщеплении по фенотипу при любом числе пар признаков, взятых в скрещивание:

моногибридное скрещивание $(3+1)^1=3:1$, т. е. 2 класса,
дигибридное скрещивание $(3+1)^2=9:3:3:1$, т. е. 4 класса,
тригибридное скрещивание $(3+1)^3=27:9:9:9:3:3:3:1$,
т. е. 8 классов, и т. д.

Иначе говоря, число фенотипических классов в F_2 может быть выражено формулой 2^n , где основание 2 указывает на парность (аллельность) двух аллелей одного гена, находящихся в одной паре гомологичных хромосом, а степень n — число генов в негомологичных хромосомах, по которым различаются скрещиваемые родительские формы. Поэтому при моногибридном скрещивании число классов расщепления по фенотипу $2^1=2$, при дигибридном $2^2=4$, тригибридном $2^3=8$ и т. д.

Таким же образом можно рассчитать число типов гамет,

образующихся у любого гибрида первого поколения, и число комбинаций гамет, дающих различные генотипы в F_2 :

у моногибрида $\frac{A}{a}$ образуется два сорта гамет, или 2^1 ;

у дигибрида $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$ — четыре, или 2^2 ;

у тригибрида — 2^3 , или восемь, сортов гамет и т. д. Следовательно, число различных типов гамет, образуемых гибридом F_1 , также может быть выражено формулой 2^n , где n — число генов, по которым различаются скрещиваемые формы.

Так как при моногибридном скрещивании у гибрида F_1 образуются два сорта женских и мужских гамет, то очевидно, что при этом возможно образование 4 комбинаций в отношении:

$$1 \frac{A}{A} : 2 \frac{A}{a} : 1 \frac{a}{a}, \text{ т. е. } 4^1$$

При дигибридном скрещивании таких сочетаний будет $4^2=16$, при тригибридном $4^3=64$ и т. д., т. е. число возможных комбинаций гамет выражается формулой 4^n , где основание 4 отражает число возможных комбинаций мужских и женских гамет в моногибридном скрещивании, n — число пар генов.

Число генотипических классов в потомстве моногибрида составляет 3, при дигибридном скрещивании в F_2 генотипических классов 9, или 3^2 , при тригибридном — 3^3 и т. д.

Итак, число генотипических классов можно определить по формуле 3^n , где n — число генов. Таким образом, зная число генов при полигибридном скрещивании, можно рассчитать число типов гамет, образующихся у гибрида F_1 , число их сочетаний при оплодотворении, а также число фенотипических и генотипических классов. Формулы этих расчетов представлены в таблице 4.

Таблица 4

Количественные закономерности образования гамет и расщепления гибридов при различных типах скрещивания

| Учитываемое явление | Тип скрещивания | | |
|--|-----------------|-----------------|-----------------|
| | моногибрид-ное | дигибрид-ное | полигибрид-ное |
| Число типов гамет, образуемых гибридом F_1 | 2 | 2^2 | 2^n |
| Число комбинаций гамет при образовании F_2 | 4 | 4^2 | 4^n |
| Число фенотипов F_2 | 2 | 2^2 | 2^n |
| Число генотипов F_2 | 3 | 3^2 | 3^n |
| Расщепление по фенотипу в F_2 . . | $3 + 1$ | $(3 + 1)^2$ | $(3 + 1)^n$ |
| Расщепление по генотипу в F_2 . . | $1 + 2 + 1$ | $(1 + 2 + 1)^2$ | $(1 + 2 + 1)^n$ |

• **Ограниченность закона независимого наследования.** Следует еще раз подчеркнуть, что все эти расчеты, проведенные еще Менделем, правомочны при одном важном условии: гены находятся в негомологичных хромосомах. Однако известно, что число последних для каждого вида организмов является относительно небольшим и постоянным. Так, у человека имеется 23 пары гомологичных хромосом, у кукурузы — 10 и т. д. (см. гл. 2). Следовательно, возможно одновременное независимое наследование лишь столько генов, сколько пар гомологичных хромосом имеется у организмов данного вида.

Поскольку у гороха 7 пар хромосом ($n=7$), то у гибрида возможно независимое сочетание не более семи одновременно взятых в скрещивание пар признаков. При этом в потомстве гибридного растения гороха возможно появление 2^7 различных фенотипических и 3^7 генотипических классов. Общее число возможных сочетаний гамет составит 4^7 .

У классического для генетических исследований объекта — плодовой мушки дрозофилы (*Drosophila melanogaster*) по независимо наследующимся парам признаков возможно только тетрагибридное скрещивание, так как у нее 4 пары хромосом.

Очевидно, что если в скрещивании будет учитываться большее число генов, чем имеющееся у данного организма число пар гомологичных хромосом, то третий закон Менделя не осуществится. В этом случае вступят в действие другие закономерности, которые будут изложены позднее (см. гл. 9).

На первый взгляд это ограничение закона независимого сочетания признаков может создать впечатление ограниченности наследственной изменчивости в силу небольшого числа возможных комбинаций гамет. Однако это не так. Рассмотрим для примера возможный размах комбинативной изменчивости, возникающей в силу свободной комбинации гамет у человека. Допустим, что в каждой из 23 пар хромосом человека имеется только по одной паре аллелей. При этом число различных типов гамет выразится величиной 8 388 608, а их возможных комбинаций — 70 368 744 177 664.

* ■ *

Закономерное расщепление при полигибридном скрещивании осуществляется при соблюдении всех условий, о которых шла речь при анализе моногибридного скрещивания. К ним нужно добавить 2 следующих условия: 1) нахождение учитываемых генов в негомологичных хромосомах; 2) равновероятное образование всех сортов гамет на основе случайного расхождения негомологичных хромосом в мейозе.

Глава 7. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ ВЗАИМОДЕЙСТВИИ ГЕНОВ

При анализе закономерностей наследования было выяснено, что расщепление в потомстве дигетерозиготы в отношении $9:3:3:1$ возможно, если каждый ген действует на определяемый им признак или свойство организма независимо от действия других генов.

Когда говорят «наследственный признак», то употребляют это понятие лишь как образное выражение, на самом же деле наследуются не признаки, а гены, которые находятся в хромосомах. Становление же признака осуществляется в процессе индивидуального развития организма, определяемого не одним геном, а их совокупностью, т. е. генотипом, во взаимодействии с внешней средой.

Поэтому при анализе закономерностей наследования по фенотипу необходимо изучать не только характер распределения и сочетания хромосом и содержащихся в них генов, но и взаимодействие генов в онтогенезе.

В этой главе будут освещены некоторые явления, относящиеся к действию и взаимодействию генов в процессе индивидуального развития организма.

1. Проявление действия гена

Ген как единица наследственности, детерминирующая признаки организма, имеет определенные функциональные свойства. Из изложенного ранее ясно, что в своем действии ген дискретен; он определяет присутствие или отсутствие отдельной биохимической реакции, от которой зависит развитие или подавление определенного признака организма. Очевидно, если несколько генов определяют какое-либо одно свойство (окраска глаз человека, длина колоса пшеницы и т. п.), они должны взаимодействовать между собой. Генетический анализ позволяет на основе изучения расщепления по фенотипу судить о характере действия и взаимодействия генов.

Переходя к рассмотрению указанных особенностей действия генов, необходимо условиться о системе их обозначения. До сих пор мы пользовались любыми, большей частью начальными буквами латинского алфавита. Однако для организмов разных видов принята различная номенклатура генов. Для обозначения генов, как правило, используются одна или две первые буквы

названия признака, определяемого данным геном. Чаще всего эти названия даются на английском или латинском языке. Например, рецессивную аллель гена, определяющую карликовость у кур (*Gallus gallus*) обозначают *dw* (dwarf — карлик), а его доминантную аллель, определяющую нормальные размеры тела — *Dw*, рецессивная аллель гена желтой окраски эндосперма у кукурузы обозначена *y* (yellow — желтый), его доминантная аллель — *Y*. Иногда доминантную аллель обозначают значком «+», например *dw*⁺, *y*⁺.

2. ТИПЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ ГЕНОВ

Изменение расщепления при взаимодействии генов. Если несколько генов определяют одно свойство организма (окраску цветка, длину шерсти и др.), то они взаимодействуют друг с другом. При этом в потомстве дигетерозиготы может наблюдаться необычное расщепление — 9:3:4; 9:7; 9:6:1; 13:3; 12:3:1; 15:1. Генетический анализ показывает, что необычные расщепления по фенотипу в F_2 представляют видоизменение общей менделевской формулы 9:3:3:1. Известны случаи взаимодействия трех и большего числа генов с изменением обычных формул расщепления.

Различают следующие основные типы взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерию и модифицирующее действие. Рассмотрим кратко каждый из этих типов.

Комплементарность. Комплементарными или дополнительными называют такие доминантные гены, которые при совместном нахождении в генотипе (*A-B-*) обуславливают развитие нового признака по сравнению с действием каждого гена в отдельности (*A-bb* или *aaB-*).

Расщепление 9:3:3:1. Так, у дрозофилы встречается коричневая и ярко-красная окраска глаз. Обе эти окраски рецессивны к красной окраске (дикий тип). При скрещивании мух с коричневыми и ярко-красными глазами гибриды F_1 оказываются красноглазыми, а в F_2 наблюдается расщепление на 4 фенотипических класса в отношении $\frac{9}{16}$ красные: $\frac{3}{16}$ ярко-красные: $\frac{3}{16}$ коричневые: $\frac{1}{16}$ белые (рис. 39).

Отличие исходных форм по одной паре признаков могло бы свидетельствовать о моногенных различиях между ними. Однако в F_1 вместо доминирования одного из признаков появляется новое качество — красная окраска, а в F_2 осуществляется дигибридное расщепление с тем лишь отличием от менделевского, что оно идет по одному, а не по двум свойствам (только окраска глаз). При этом здесь проявляется еще один новый признак — белый цвет глаз.

Таким образом, генетический анализ свидетельствует о том, что в этом скрещивании участвуют не одна, а две пары генов.

Мы можем сделать вывод, что гены *A* и *B* вместе определяют красную окраску глаз дикого типа, *a* — ярко-красную, *b* — коричневую. Тогда генотип мух с коричневыми глазами можно обозначить *AAbb*, с ярко-красными — *aaBB*, генотип красноглазых гибридов — *AaBb* и белоглазых мух *aabb*. Фенотипические радикалы полученных в F_2 классов могут быть представлены как 9 *A-B*-, 3 *aaB*-, 3 *A-bb*, 1 *aabb*.

Биохимический анализ глазных пигментов показал, что красная окраска глаз обеспечивается тремя видами пигментов: ярко-красным, коричневым и желтым. Рецессивный ген *a* блокирует образование коричневого пигмента, вследствие чего развиваются ярко-красные глаза, другой рецессивный ген — *b* блокирует одновременно образование красного и желтого пигментов, и поэтому образуется только коричневый пигмент. В F_1 объединяются доминантные аллели этих генов, и поэтому синтезируются все пигменты, дающие в совокупности красную окраску глаз. Белоглазые мухи, появляющиеся в F_2 , являются результатом одновременного блокирования синтеза всех трех пигментов.

Аналогичное наследование мы встречаем и у растений. Например, окраска плодов у томатов (*Lycopersicon esculentum*) обуславливается каротиновыми пигментами, имеющими огромное значение в синтезе витаминов. Генетический анализ показывает, что красная окраска плодов определяется взаимодействием комплементарных доминантных генов *R* и *T*, оранжевые плоды образуются на растениях с генотипом *R-tt*, желтые — с генотипом *rrT-*, промежуточные желто-оранжевые — *rrtt*. Здесь также расщепление в F_2 соответствует генетической формуле дигибридного скрещивания 9:3:3:1.

Таким образом, в случае, когда каждый из двух рецессивных неаллеальных генов проявляет самостоятельный фенотипический эффект, расщепление в F_2 по фенотипу соответствует менделевскому отношению 9:3:3:1, ибо каждый из четырех классов имеет свой особый фенотип.

Расщепление 9:7. Если же рецессивные аллели дают одинаковый фенотипический эффект, характер расщепления меняется. Например, у белого клевера (*Trifolium repens*) имеются формы с высоким и низким содержанием цианида. При скрещивании их в F_1 доминирует первое свойство, а в F_2 наблюдается расщепление, близкое к отношению 3:1. Следовательно, эти альтернативные признаки определяются одной парой аллелей. Но иногда при скрещивании двух растений клевера с низким содержанием цианида гибриды F_1 имеют много цианида, а в F_2 расщепление оказывается близким к отношению $9/16$ с высоким содержанием цианида и $7/16$ — с низким.

Чтобы выяснить, укладывается ли это расщепление в схему дигибридного менделевского расщепления, представим, что у каждой исходной расы клевера имеется в гомозиготном со-

стоянии лишь по одной из доминантных аллелей ($LLhh$ или $llHH$), которые при взаимодействии определяют развитие цианида. Поскольку у гибрида первого поколения присутствуют доминантные аллели обоих генов $L-H$ -, в его листьях будет много цианида. В F_2 происходит расщепление в отношении $9/16 L-H- : 3/16 L-hh : 3/16 llH- : 1/16 llhh$. Каждый из доминантных генов самостоятельно не может обусловить выработку большого количества цианида, поэтому у растений с генотипами $L-hh$ и $llH-$ - мало цианида, и в F_2 наблюдается расщепление по фенотипу в отношении 9 : 7.

Генетический анализ нашел подтверждение в анализе биохимическом. Оказалось, что цианид в листьях клевера образуется из глюкозида линамарина под действием фермента линамаразы. Химический анализ листьев клевера разных генотипов проливает свет на характер взаимодействия этих двух пар генов (табл. 5). Экстракт растений $L-H$ - в норме содержит цианид. Для того чтобы цианид образовался в листьях растений $L-hh$, необходимо добавить линамаразу, а в llH - линамарин. В растениях же $llhh$ при добавлении любого компонента цианид не образуется. Следовательно, мы можем сделать вывод, что ген L обеспечивает образование линамарина, а ген H вырабатывает фермент линамаразу, превращающий линамарин в цианид. Переход гена L в рецессивное состояние l прерывает реакцию образования линамарина, а ген h блокирует образование фермента. Таким образом, в данном случае совместный генетический и биохимический анализы дают представление о механизме взаимодействия генов.

Таблица 5
Образование цианида экстрактами растений клевера разных генотипов

| Что исследуется Генотип | Только экстракт | Экстракт + линамарин | Экстракт + линамараза |
|----------------------------|--------------------|----------------------------|-----------------------------|
| $L-H$ - | + | + | + |
| $L-hh$ | 0 | 0 | + |
| llH - | 0 | + | 0 |
| $llhh$ | 0 | 0 | 0 |

Подобный тип взаимодействия генов, дающий в F_2 расщепление 9:7, найден у многих растений, животных и человека. Так, например, наследуется пурпурная и белая окраска цветка у душистого горошка (*Lathyrus odoratus*), желтая и белая окраска коконов у шелкопряда, нормальный слух и глухота у человека и т. п.

Расщепление в F_2 по фенотипу 9:7 есть видоизменение расщепления 9:3:3:1, определяемое тем, что и доминантные и рецессивные гены не имеют самостоятельного фенотипического проявления.

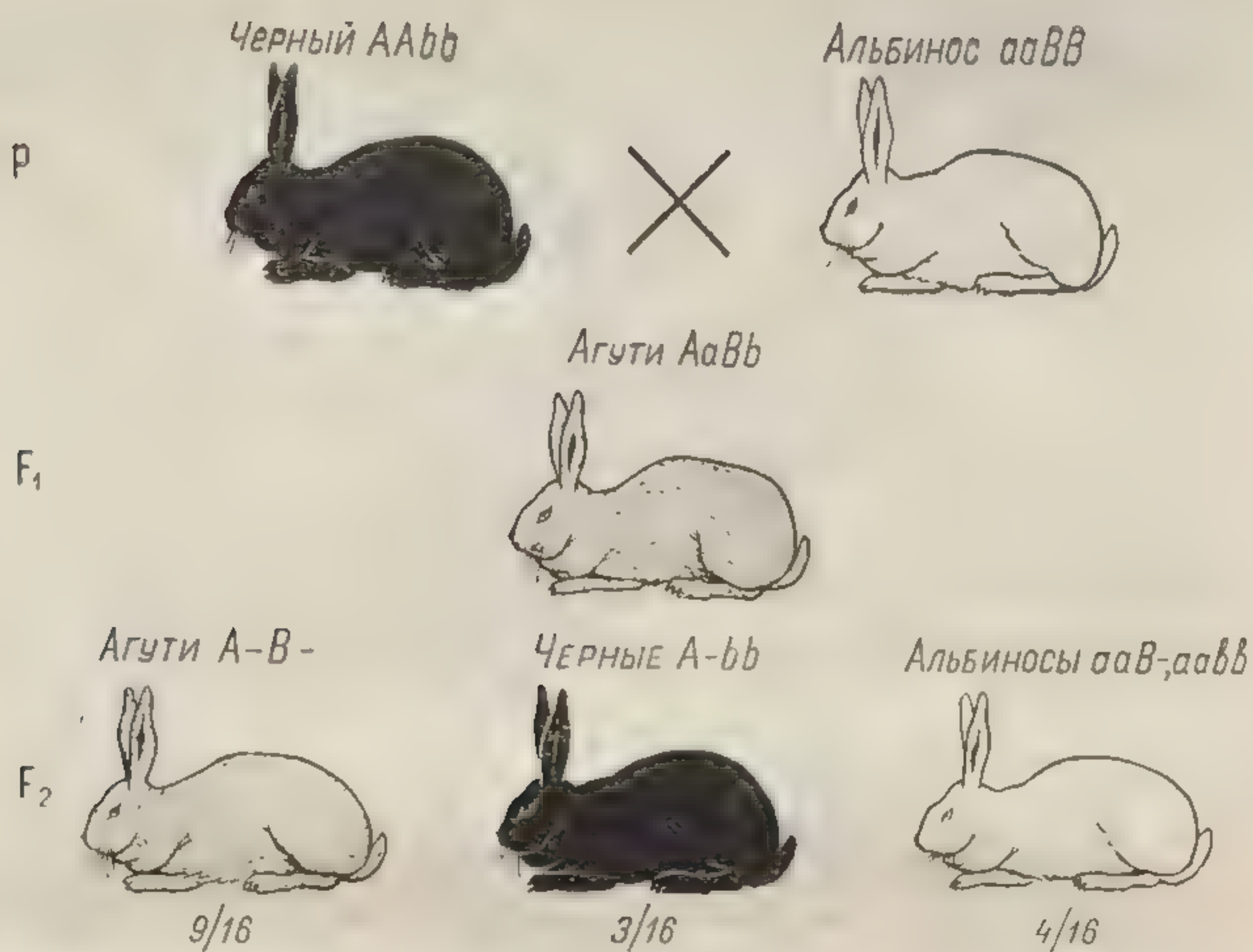
Расщепление 9:3:4. До сих пор были рассмотрены примеры комплементарного взаимодействия, при котором каждый из доминантных генов в отдельности не обладает способностью вызвать развитие признака. Известны, однако, случаи, когда оба доминантных комплементарных гена характеризуются самостоятельным проявлением. В соответствии с этим меняется и характер расщепления в F_2 . Рассмотрим наследование трех типов окраски шерсти у кроликов (*Lepus cuniculus*) — дикой рыжевато-серой (агути), черной и белой. Окраска дикого типа зависит от наличия гена, распределяющего пигмент по длине волоса. Каждая шерстинка у кроликов агути имеет посередине желтое кольцо, а в основании и на конце — черный пигмент. Такое зонарное распределение пигментов и создает окраску агути, свойственную всем диким грызунам.

У черных кроликов шерстинки по всей длине окрашены равномерно в черный цвет. Белые кролики с красной радужной оболочкой глаз (альбиносы) вовсе лишены пигмента.

При скрещивании черных кроликов с белыми все гибриды оказываются агути, а в F_2 наблюдается расщепление в отношении $9/16$ агути: $3/16$ черных: $4/16$ белых (рис. 40). Если провести анализ этого скрещивания в начале по наличию и отсутствию пигмента, не обращая внимания на его качество, то можно прийти к выводу, что окрашенность доминирует над неокрашенностью, а в F_2 наблюдается расщепление на 12 окрашенных (9+3) и 4 белых, т. е. 3:1. В то же время в F_2 осуществляется расщепление на 9 агути и 3 черных (3:1). Гены можно обозначить следующим образом: A — наличие окраски, a — отсутствие ее, B — окраска агути, b — черная. Тогда исходные кролики-альбиносы являются, очевидно, гомозиготными по рецессивному гену отсутствия окраски и доминантному гену агути ($aaBB$), а черные кролики — гомозиготными по доминантному гену наличия окраски и рецессивному гену черной окраски ($AAbb$). У гибридов F_1 ($AaBb$) вследствие взаимодействия доминантных аллелей обоих генов развивается окраска типа агути. Такая же окраска характерна и для $9/16$ особей в F_2 с генотипом $A-B-$. Черными в F_2 оказываются кролики, имеющие генотип $A-bb$, а белыми — все остальные ($aaB-$ и $aabb$) в силу отсутствия у них гена A , определяющего образование пигмента. Ген B в отсутствие гена A не проявляется.

Подобный тип наследования широко распространен в природе. Например, у ржи (*Secale cereale*) скрещивание белозерных растений с желтозерными дает в F_1 только зеленую окраску зерна, а в F_2 расщепление в отношении 9 зеленых: 3 жел-

тых: 4 белых
гично насле
чалая масл
скота и т. п.
Расще
случаев ком
собные к с
нию, при от
в отдельнос
щепления д
у тыквы (С
сферической
форма плод
ной. От скр
но имеющие
растения, да
тений в F_2
нии: $9/16$ с
 $1/16$ — с удл
взаимодейс
дый из до
развитие п
приводит к
рецессивны
удлиненной



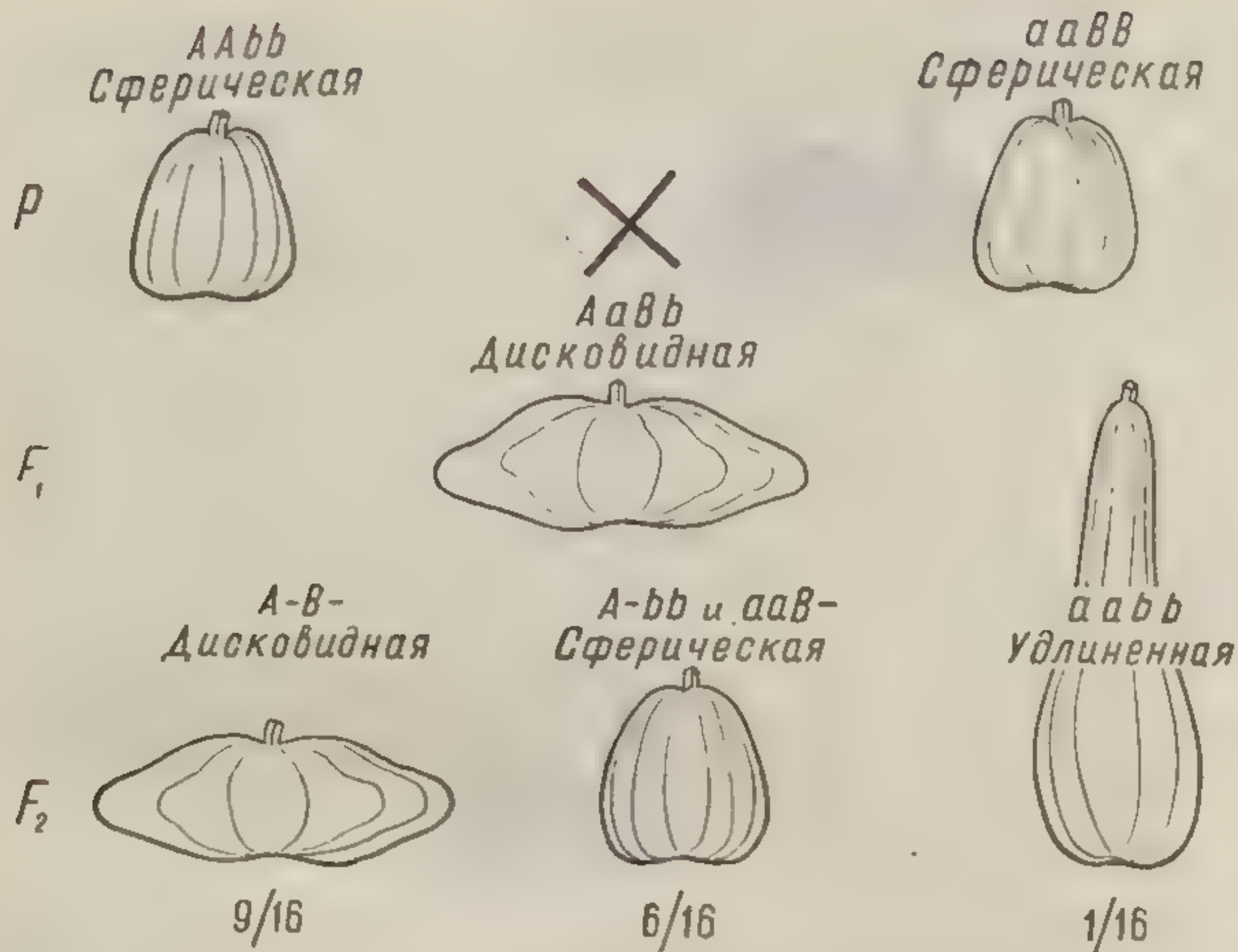
тых: 4 белых [9:3:(3+1)]. Аналогично наследуется белая, красная и чалая масти у крупного рогатого скота и т. п.

Расщепление 9:6:1. В ряде случаев комплементарные гены, способные к самостоятельному проявлению, при отсутствии дополнительного гена могут давать каждый в отдельности сходный фенотипический эффект. Характер расщепления дигстерозиготы в F_2 при этом также изменяется. Так, у тыквы (*Cucurbita pepo*) имеются сорта с разной формой плода: сферической, дисковидной и удлиненной (рис. 41). Сферическая форма плода является рецессивной по отношению к дисковидной. От скрещивания растений с плодами сферической формы, но имеющих разное происхождение, получают гибридные растения, дающие дисковидные плоды. В потомстве у этих растений в F_2 появляются три фенотипических класса в отношении: $9/16$ с дисковидными плодами, $6/16$ — со сферическими и $1/16$ — с удлиненными. Нетрудно понять, что и здесь имеет место взаимодействие двух генов, определяющих форму плода. Каждый из доминантных комплементарных генов обуславливает развитие плодов сферической формы, а их взаимодействие приводит к образованию дисковидных плодов. Взаимодействие рецессивных аллелей этих генов определяет развитие плодов удлиненной формы. Таким образом, и здесь видоизменяется

40

Наследование окраски шерсти у кроликов (комплементарность). Окраски шерсти:

A — окрашенность; a — альбинизм; B — зонарная (агути); b — черная.



41.

Наследование формы плода у тыквы (комплементарность).

обычное дигибридное расщепление $[9 : (3+3) : 1]$.

Подобный тип взаимодействия наблюдается в наследовании окраски щетины у свиней (*Sus scrofa*). При скрещивании двух разных пород с песочной окраской в F_1 появляется красная окраска, а в F_2 расщепление на 9 красных, 6 песочных и 1 белую.

Рассматривая примеры комплементарного действия генов, можно убедиться, что оно иногда приводит к развитию у гибридов признаков, несвойственных исходным формам, т. е. к новообразованиям. Зачастую эти «новообразования» являются признаками, свойственными диким предкам данных видов, например окраска агутти у кроликов и т. п. У диких предков домашних животных и растений доминантные гены комплементарного действия поддерживались естественным отбором вместе в одном генотипе. При одомашнивании с помощью скрещиваний и искусственного отбора комплементарные гены разобщились. Генотип $AaBb$ разлагался селекционерами на генотипы $AA\ bb$ и $aa\ BB$. Поэтому при скрещивании и наблюдается иногда как бы возврат к признакам диких предков.

Эпистаз. При доминировании действие одной аллели подавляется другой аллелью этого же гена: $A > a$, $B > b$ и т. д. Но существует взаимодействие, при котором один ген подавляет действие другого, например $A > B$ или $B > A$, $a > B$ или $b > A$ и т. д.

Такое явление называется *эпистазом*. Гены, подавляющие действие других генов, называются *супрессорами* или *ингибиторами*. Они могут быть как доминантными, так и рецессивными. Гены-супрессоры известны у животных, растений и микроорганизмов. Обычно они обозначаются *I* или *S*.

Эпистаз принято делить на два типа: доминантный и рецессивный.

Под доминантным эпистазом понимают подавление одним доминантным геном действия другого гена.

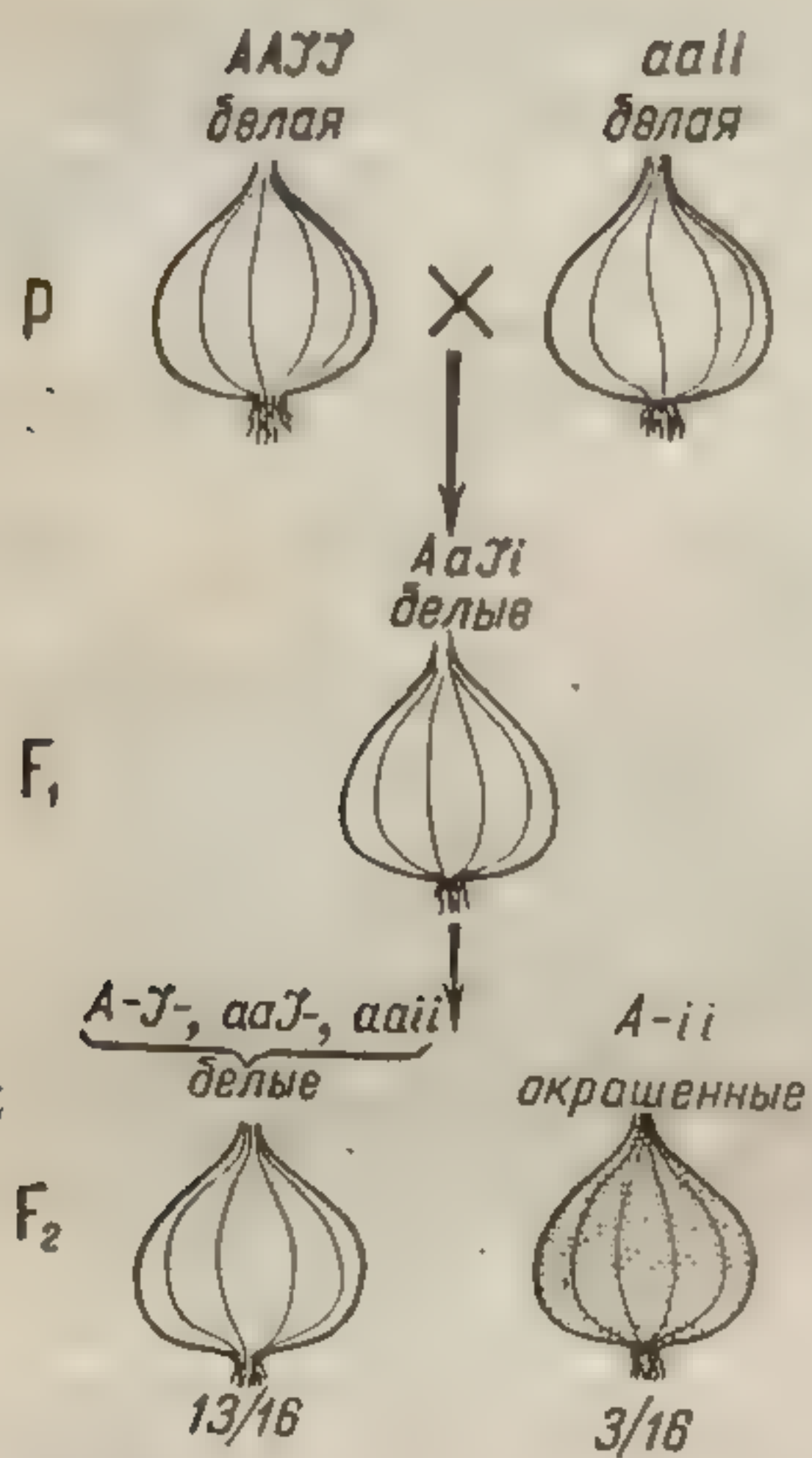
Расщепление 13:3. Из многих примеров доминантного эпистаза приведем лишь некоторые. Так, у льна (*Linum usitatissimum*) наряду с формами, имеющими нормальные лепестки, встречаются растения с гофрированными лепестками. При скрещивании двух форм с нормальными лепестками, имеющих разное происхождение, в F_1 все гибриды имеют нормальные лепестки, а в F_2 получается расщепление: $13/16$ растений с нормальными лепестками и $3/16$ — с гофрированными. Характер расщепления свидетельствует о том, что форма лепестков определяется двумя парами генов. В таком случае одно из исходных растений должно нести в скрытом состоянии ген гофрированности лепестков, действие которого подавлено ингибитором. Следовательно, у растений этого генотипа нормальная форма лепестков определяется не особыми генами (нормальной формы лепестков), а геном — подавителем гофрированности.

Обозначим ген гофрированности лепестков — A , нормальной формы — a (это основные гены формы лепестков), ингибитор гофрированности — I , ген отсутствия подавления — i . Тогда исходные формы с нормальными лепестками будут иметь генотипы $IIAA$ и $ii aa$, гибриды F_1 $Ii Aa$ — также нормальные, а расщепление в F_2 $13/16$ нормальных: $3/16$ гофрированных можно представить как $9 (I-A-) + 3 (I-aa) + 1 (ii aa) = 13$ нормальных и $3 ii A$ — гофрированных. Таким образом, подавление действия доминантного гена гофрированности лепестков доминантной аллелью другого гена (подавителя) обуславливает в F_2 расщепление по фенотипу в отношении $13:3 [(9+3+1):3]$.

Этот тип взаимодействия широко распространен в природе и наблюдается в наследовании окрашенности и неокрашенности зерен у кукурузы и оперения у кур и т. п. На рисунке 42 изображено наследование окраски луковицы у лука *Allium* сера.

Расщепление 12:3:1. Доминантный эпистаз может давать и другое расщепление в F_2 по фенотипу, а именно 12:3:1 [(9+3):3:1]. В этом случае, в отличие от предыдущего, форма, гомозиготная по обоим рецессивным генам, имеет специфический фенотип.

Например, некоторые собаки (*Canis familiaris*) с белой окраской шерсти при скрещивании с собаками, имеющими ко-ричневую окраску, дают в F_1 щенков с белой окраской, а в F_2



42.

Наследование окраски луковицы у *Allium* сера (эпистаз):
 А — наличие окраски; а — отсутствие окраски; I — подавитель окраски; i — окраска не подавляется.

давляют действие других генов. Но в некоторых случаях это не так. Например, у хлопка (*Gossypium*) по окраске волокон в F_2 наблюдается расщепление на 12 коричневых: 3 зеленых: 1 белую. Однако анализ коричневых волокон в ультрафиолетовых лучах позволяет выделить два типа коробочек: 3, имеющих волокна только с коричневым пигментом, и 9 — с коричневым и зеленым. У растений последнего типа зеленая окраска оптически не видна, так как коричневый пигмент ее как бы подавляет, т. е. является ингибитором.

Под **рецессивным эпистазом** понимают такой тип взаимодействия, когда рецессивная аллель одного гена, будучи в гомозиготном состоянии, не дает возможности проявиться доминантной или рецессивной аллели другого гена: $aa > B-$ или $aa > bb$.

Расщепление 9:3:4 приводилось как пример комплементарного взаимодействия генов. Но эти же случаи можно рассматривать и как рецессивный эпистаз.

При скрещивании черных кроликов ($AAbb$) с белыми ($aaBB$) все гибриды ($AaBb$) имеют окраску типа агути, а в F_2 $9/16$ крольчат оказываются агути ($A-B-$), $3/16$ черных ($A-bb$)

расщепление на $12/16$ белых, $3/16$ черных и $1/16$ коричневых (рис. 43). Если проанализировать это скрещивание отдельно по свойству окрашенности-неокрашенности и черно-коричневой окраске, то можно убедиться, что отсутствие окраски в F_1 доминирует над ее наличием, а в F_2 наблюдается расщепление 12:4, или 3:1. Расщепление на 3 черных и 1 коричневую свидетельствует о том, что черная окраска определяется доминантным геном, а коричневая — рецессивным. Теперь можно обозначить ингибитор окраски — I, его отсутствие — i, черную окраску — A, коричневую — a. Тогда легко представить генотипы исходных форм и гибридов. Подобный тип эпистаза встречается в наследовании окраски плодов у тыквы, окраски шерсти у овец (*Ovis aries*) и во многих других случаях.

Таким образом, гены-подавители обычно не определяют сами какой-либо качественной реакции в развитии данного признака, а лишь по-

43.

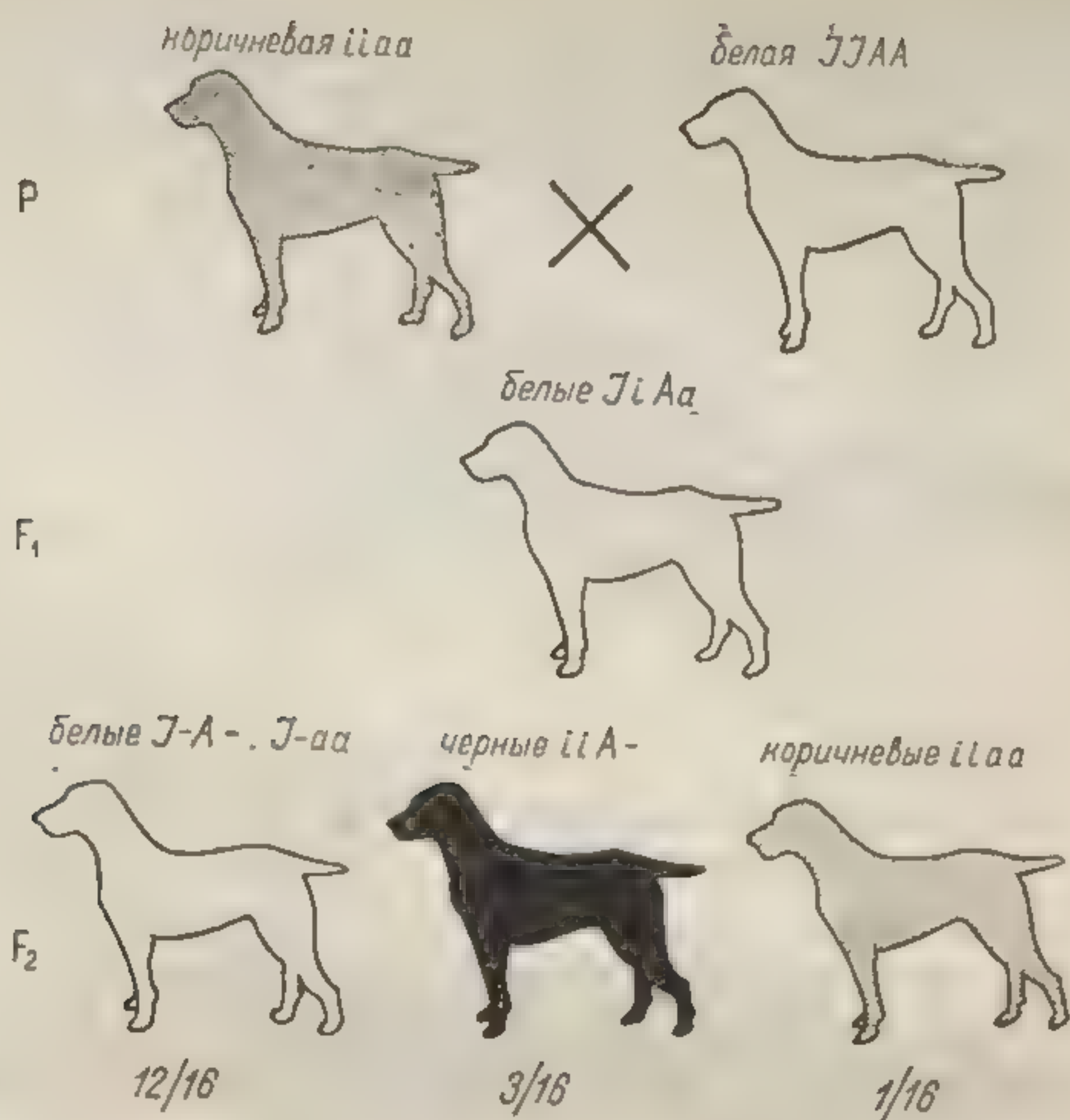
Наследование окраски шерсти у собак.
 А — черная окраска; а — коричневая; I — подавитель окраски; i — не подавляет.

и $4/16$ белых. Предполагается, что $aa > bb$. Выводятся белая, блокированная, проявление окраски b.

Кроме существующих в гомозиготном состоянии доминирующие эпистатирующие рецессивные эпистазом. В типе — 9:7.

Следствие генов как результат. Один генетический процесс в онтогенезе. Но наследственность генов относительно.

Полимеризация генов относительно.



43.

Наследование окраски
 шерсти у собак (эпистаз):
 A — черная окраска; a — ко-
 ричневая; I — подавляет ок-
 раску; i — не подавляет.

и $\frac{4}{16}$ белых (*aaB-* и *aabb*). Эти результаты можно объяснить, предположив, что имеет место рецессивный эпистаз типа *aa > B-* и *aa > bb*. При этом кролики генотипа *aaB-* и *aabb* оказываются белыми потому, что ген *a* в гомозиготном состоянии, блокируя образование пигмента, препятствует тем самым проявлению гена — распределителя пигмента *B* и гена черной окраски *b*.

Кроме описанных случаев одинарного рецессивного эпистаза, существуют и такие, когда рецессивная аллель каждого гена в гомозиготном состоянии одновременно реципрокно подавляет действие доминантной аллели комплементарного гена, т. е. *aa* эпистатирует над *B-*, *bb* над *A-*. Такое взаимодействие двух рецессивных подавителей называют *двойным рецессивным эпистазом*. В дигибридном скрещивании расщепление по фенотипу — 9 : 7, как и в случае комплементарного взаимодействия генов.

Следовательно, одно и то же расщепление можно трактовать как результат и комплементарного взаимодействия, и эпистаза. Один генетический анализ наследования при взаимодействии генов без знания биохимии и физиологии развития признака в онтогенезе не может раскрыть природы этого взаимодействия. Но без генетического анализа нельзя понять механизм наследственной детерминации развития этих признаков.

Полимерия. Рассмотренные до сих пор типы взаимодействия генов относились к альтернативным, т. е. качественно различающимся, признакам.

Такие свойства организмов, как, например, темп роста и вес животного, длина стебля растения и т. п., нельзя разложить на четкие фенотипические классы; их необходимо измерять, взвешивать, подсчитывать, т. е. оценивать количественно. Подобные признаки обычно называют количественными или мерными признаками. Если расположить, например, овец одной породы в порядке возрастания их веса, то между самым мелким и крупным животными будет серия незаметных переходов, образующих непрерывный ряд.

Каким же образом наследуются такие признаки?

Рассмотрим сначала характер действия аллелей одного гена, но представленных разным числом их в генотипе. Например, содержание витамина А в эндосперме зерна кукурузы зависит от количества доминантных аллелей гена *y*. Как известно (стр. 56), клетки эндосперма содержат три набора хромосом. Следовательно, путем скрещивания можно получить четыре различных по генотипу эндосперма кукурузы, содержащих разное количество доминантных и рецессивных аллелей *y*. Количество витамина А (в единицах активности) при разных дозах одного и того же гена оказывается следующим:

| | | | | | | | |
|-----------------------|----------|----------|----------|----------|----------|---|------|
| В эндосперме генотипа | <i>y</i> | <i>y</i> | <i>y</i> | . | . | . | 0,05 |
| » | » | » | <i>Y</i> | <i>y</i> | <i>y</i> | . | 2,25 |
| » | » | » | <i>Y</i> | <i>Y</i> | <i>y</i> | . | 5,00 |
| » | » | » | <i>Y</i> | <i>Y</i> | <i>Y</i> | . | 7,50 |

Как видно из приведенных данных, действие одной дозы доминантного гена *Y* соответствует примерно 2,25—2,50 единиц активности витамина А. С увеличением дозы гена его действие суммируется, или кумулируется.

Такой тип действия гена называют кумулятивным или аддитивным, т. е. суммирующимся.

Кумулятивная полимерия. Допустим, что количественные признаки, образующие по своему проявлению непрерывный ряд, определяются взаимодействием многих доминантных генов, действующих на один и тот же признак или свойство. В таком случае количественно варьирующий признак у разных особей одного и того же поколения будет определяться разным числом доминантных генов в генотипе. Так, при скрещивании рас пшениц (*Triticum*) с красными и белыми (неокрашенными) зернами шведский генетик Г. Нильсон-Эле в 1908 г. обнаружил в F_2 обычное моногибридное расщепление в отношении 3:1.

Однако при скрещивании некоторых других линий пшениц, различающихся по таким же признакам, в F_2 наблюдается расщепление в отношении $15/16$ окрашенных : $1/16$ белых. Окраска зерен из первой группы варьирует от темно- до бледно-красных (рис. 44). Генетический анализ растений из семян F_2 разных



139.

Норки различных генотипов.

1 — коричневая (дикий тип); 2 — алеутская; 3 — платиновая; 4 — пастель; 5 — голубой ирис;
6 — белый хедлэнд; 7 — сапфировая; 8 — жемчужная.



141.

Окраска оперения цыплят суточного возраста породы легбар.
Слева самка (темное оперение), справа самец (светлое оперение).

P

F₁

Гаметы F₁

♀
(A₁A₂)

(A₁a₂)

F₂

(a₁A₂)

(a₁a₂)

окрасок пока
и из зерен с
шем не даю
ного типа ра


5

Генетика с осн

P



Красное $A_1A_1A_2A_2$

Белое $a_1a_1a_2a_2$












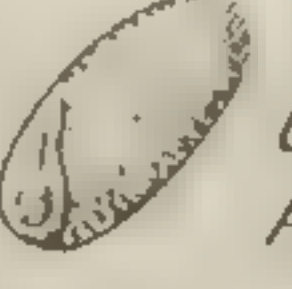


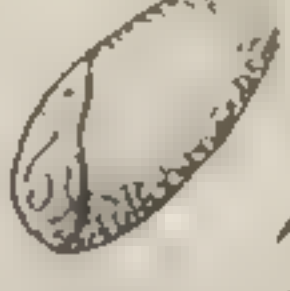
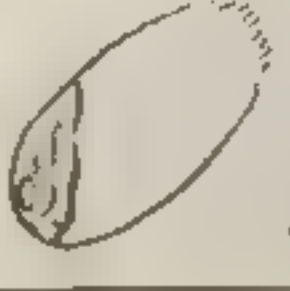
 F_1


Красное $A_1a_1A_2a_2$

Гаметы F_1 ♂ A_1A_2 A_1a_2 a_1A_2 a_1a_2

♀

 A_1A_2 A_1a_2 F_2 a_1A_2 a_1a_2

| | | | |
|--|--|--|--|
| Красное | Красное | Красное | Красное |
|  $A_1A_1A_2A_2$ |  $A_1A_1A_2a_2$ |  $A_1a_1A_2A_2$ |  $A_1a_1A_2a_2$ |
| Красное | Красное | Красное | Красное |
|  $A_1A_1A_2a_2$ |  $A_1A_1a_2a_2$ |  $A_1a_1A_2a_2$ |  $A_1a_1a_2a_2$ |
| Красное | Красное | Красное | Красное |
|  $A_1a_1A_2A_2$ |  $A_1a_1A_2a_2$ |  $a_1a_1A_2A_2$ |  $a_1a_1A_2a_2$ |
| Красное | Красное | Красное | Белое |
|  $A_1a_1A_2a_2$ |  $A_1a_1a_2a_2$ |  $a_1a_1A_2a_2$ |  $a_1a_1a_2a_2$ |

44.

Наследование окраски зерна у пшеницы (полимерия)

окрасок показал, что растения, выращенные из белых зерен и из зерен с наиболее темной (красной) окраской, в дальнейшем не дают расщепления. Из зерен с окраской промежуточного типа развились растения, давшие в последующих поколениях

ниях расщепление по окраске зерна. Анализ характера расщепления позволил установить, что в данном случае красную окраску зерен определяют доминантные аллели двух разных генов, а сочетание их рецессивных аллелей в гомозиготном состоянии определяет отсутствие окраски. Интенсивность окраски зерен зависит от числа доминантных генов в генотипе.

Гены такого типа, одинаково влияющие на развитие одного признака, были названы генами с однозначным действием или полимерными. Такое же название получили и сами признаки. Поскольку эти гены однозначно влияют на один и тот же признак, было принято обозначать их одной латинской буквой с указанием номера разных генов: A_1 , A_2 , A_3 и т. д. Этот тип взаимодействия генов получил название *полимерии*.

Следовательно, исходные родительские формы, давшие расщепление в F_2 15:1, имели генотипы $A_1A_1A_2A_2$ и $a_1a_1a_2a_2$. Гибрид F_1 обладал генотипом $A_1a_1A_2a_2$, а в F_2 появились зерна с разным числом доминантных генов. Наличие всех четырех доминантных аллелей $A_1A_1A_2A_2$ у $1/16$ растений определяет самую интенсивную окраску зерна; $4/16$ всех зерен имели три доминантных аллели (типа $A_1A_1A_2a_2$), $6/16$ — две (типа $A_1a_1A_2a_2$), $4/16$ — одну (типа $A_1a_1a_2a_2$), все эти генотипы определяли различные промежуточные окраски, переходные между интенсивно-красной и белой. Гомозиготной по обоим рецессивным генам ($a_1a_1a_2a_2$) являлась $1/16$ всех зерен, и эти зерна оказались неокрашенными.

Нетрудно заметить, что частоты пяти перечисленных генотипических классов F_2 распределяются в ряде: $1+4+6+4+1=16$, который отображает изменчивость признака окраски зерна пшеницы в зависимости от числа доминантных аллелей в генотипе. Аналогичный тип наследования известен для некоторых видов окраски зерен кукурузы, колосковой чешуи у овса и т. п.

При накоплении доминантных полимерных генов их действие суммируется, т. е. они имеют кумулятивный эффект, поэтому взаимодействие такого типа называют *кумулятивной полимерией*.

Очевидно, что если у гибрида F_1 число таких генов в гетерозиготном состоянии оказывается не два, а три $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ или более, то число комбинаций генотипов в F_2 увеличивается. Этот ряд генотипов можно представить в виде биномиальной кривой изменчивости данного признака.

В опыте Нильсона-Эле тригибридное расщепление в F_2 по генам окраски зерен пшеницы давало соотношение 63 красных к 1 неокрашенному. В F_2 наблюдались все переходы от интенсивной окраски зерен с генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ до полного ее отсутствия у $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$. При этом частоты генотипов с разным количеством доминантных генов распределялись в следующий

ряд: 1+6
Из рисун
граммы
генотипов
минантны
действия
лигибрид
этого соп
чем больш
генов оп
знак, тем
менчивост
переходы
группами
Полим
пример, п
ловека. Пр
и белой
дети с п
кожи (мул
мулатов м
типов кож
оттенков, с
определяет
пар полим
Таким
наследован
ше призна
дается ра
ленные, ле
пические
место в с
признаков
нистая фо
правило,
в отличие
качественн
знаками.
рида по
ный ряд.
В при
ственные
должно и
без колич
быть объе
В каче
форм кук
5*

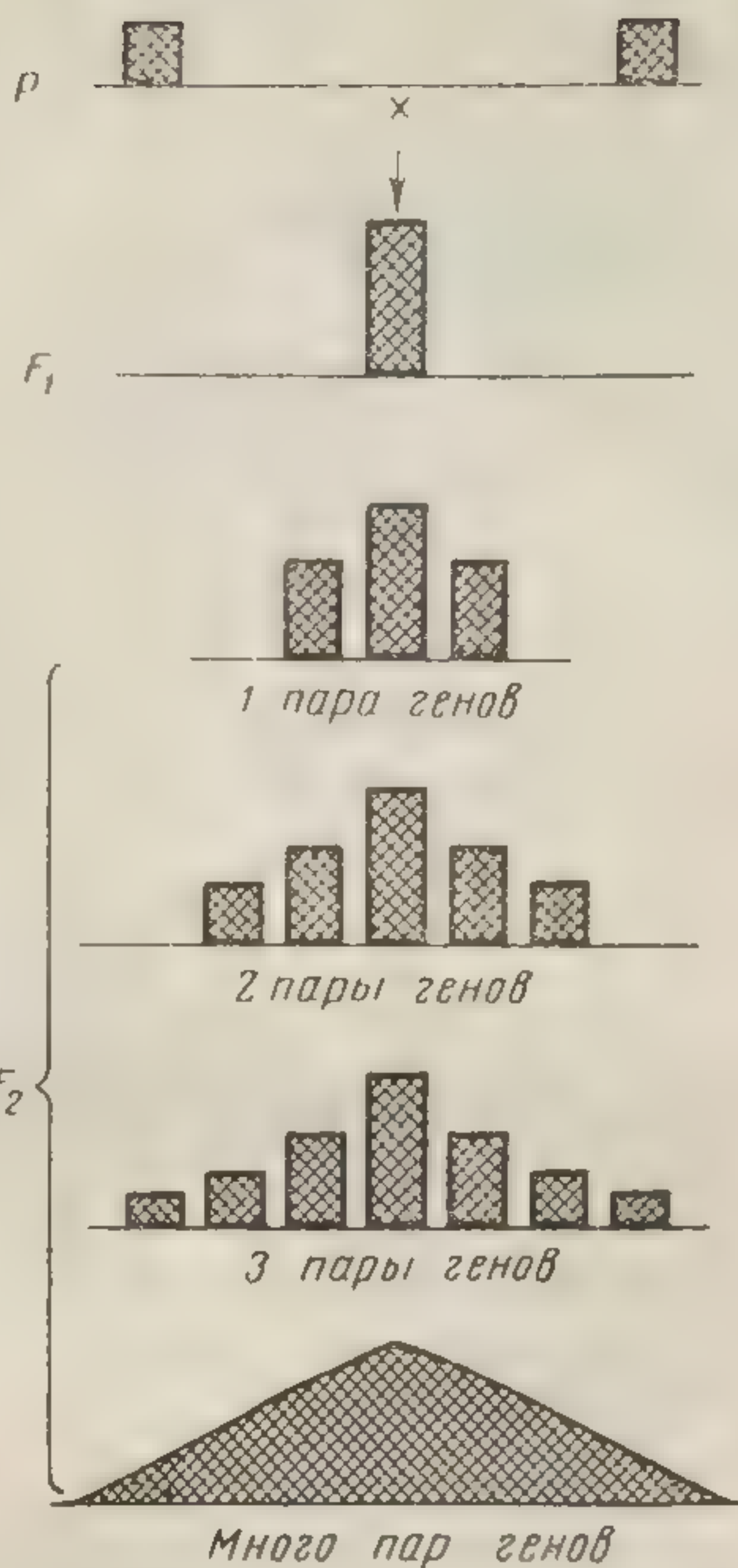
ряд: $1+6+15+20+15+6+1=64$. На рисунке 45 приведены гistogramмы распределения частот генотипов с разным числом доминантных генов кумулятивного действия в моно-, ди-, три- и полигибридном скрещиваниях. Из этого сопоставления видно, что, чем большее число доминантных генов определяет данный признак, тем больше амплитуда изменчивости и тем более плавны переходы между различными группами особей.

Полимерно наследуется, например, пигментация кожи у человека. При бракосочетании негра и белой женщины рождаются дети с промежуточным цветом кожи (мулаты). У отца и матери мулатов могут родиться дети всех типов кожи с окраской разных оттенков, от черной до белой, что определяется комбинацией двух пар полимерных генов.

Таким образом, при изучении наследования перечисленных выше признаков в F_2 не наблюдается расщепления на определенные, легко отличимые фенотипические классы, как это имеет место в случае альтернативных признаков: гладкая или морщинистая форма семян у гороха и т. д. Полимерные признаки, как правило, необходимо измерять или подсчитывать. Поэтому, в отличие от альтернативно наследующихся, так называемых качественных признаков, их называют количественными признаками. При наследовании таких признаков потомство гибрида по фенотипическому проявлению образует непрерывный ряд.

В принципе деление признаков на количественные и качественные условно. Как те, так и другие признаки можно и должно измерять при изучении их наследования, поскольку без количественной оценки любого явления природы не может быть объективного его анализа.

В качестве примера приведем результаты скрещивания двух форм кукурузы — длиннопочатковой и короткопочатковой. Как



45.

Распределение частот генотипов в F_2 в случае кумулятивной полимерии.

видно из рисунка 46, початки по их длине у исходных линий кукурузы № 60 (короткопочатковая) и № 54 (длиннопочатковая), а также у гибридов первого и второго поколений распределяются с определенной закономерностью. Нетрудно заметить, что эти две линии сильно различаются между собой, но в пределах каждой из них длина початков колеблется незначительно. Это указывает на то, что они наследственно сравнительно однородны. Захождения в размерах початков родительских форм нет. У гибридных растений F_1 длина початков оказывается промежуточной, с небольшой изменчивостью. В F_2 размах изменчивости значительно увеличивается. Следовательно, непрерывный ряд изменений по длине початка кукурузы можно представить как ряд генотипов с различным числом доминантных генов, обуславливающих данный количественный признак.

Тот факт, что при небольшом числе исследованных растений второго поколения у некоторых из них воспроизводится длина початков, свойственная родительским формам, может указывать на участие небольшого числа полимерных генов в определении длины початка у скрещиваемых форм. Такое предположение вытекает из известной нам формулы 4^n , определяющей число возможных комбинаций гамет, образующих зиготы в F_2 , в зависимости от числа пар генов, по которым различались исходные родительские формы. Появление в опыте среди 221 растения F_2 форм, сходных с родительскими, указывает на то, что число независимо наследующихся генов, определяющих длину початка, не должно превышать трех ($4^3=64$) или четырех ($4^4=256$). Большая изменчивость признака указывает на его сложную генетическую обусловленность, а меньшая — на меньшее число факторов, его определяющих.

Приведенные примеры анализа наследования количественных признаков иллюстрируют лишь один из возможных путей их изучения. Другой путь — применение математических методов. Здесь эти методы рассматриваться не будут, так как они подробно излагаются в главе 14.

Анализ наследования количественных признаков и действия полимерных генов чрезвычайно сложен.

Изучение полимерных генов имеет не только теоретический, но и большой практический интерес. Хозяйственно ценные признаки у животных и растений, такие, как жирномолочность коров, яйценоскость кур, длина колоса пшеницы, содержание сахара в корнеплодах свеклы и многие другие, наследуются по типу полимерии.

Проявление полимерных признаков в очень большой степени определяется условиями развития организма. Так, молочная продуктивность коров, длина шерсти овец, скорость роста свиней во многом зависят от условий кормления и содержания животных. Величина клубней картофеля, початков кукурузы

длина
початков 5
число
початков 4

F_1

длина
початков 7
число початков

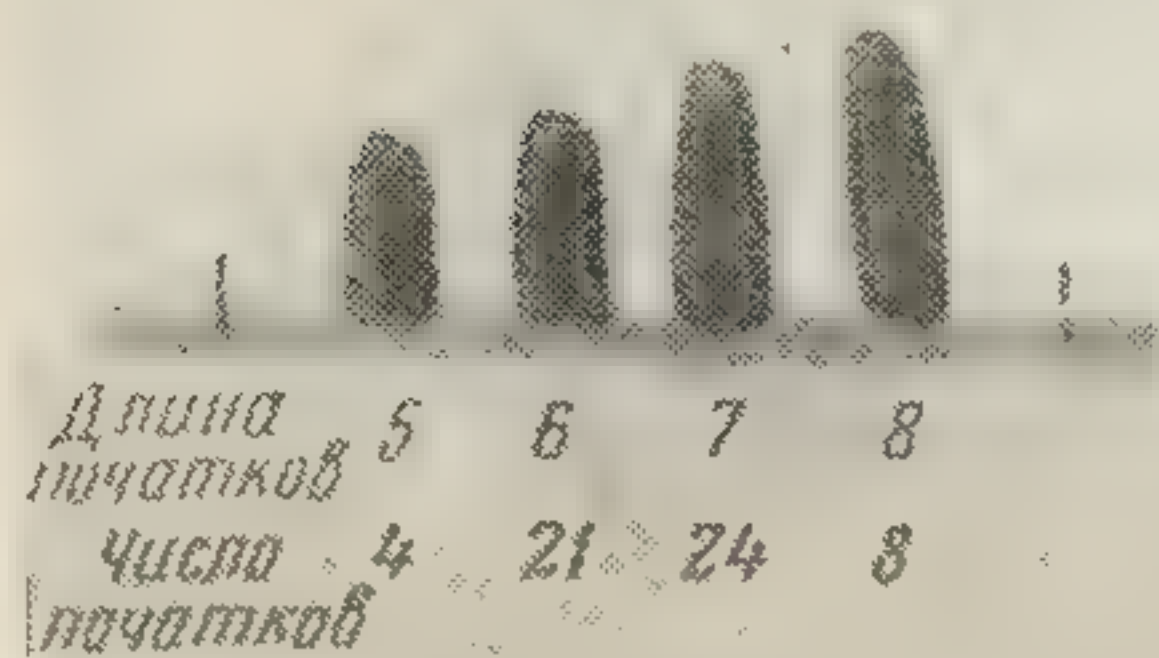
F_2

длина
початков 7 8
число
початков 7 5

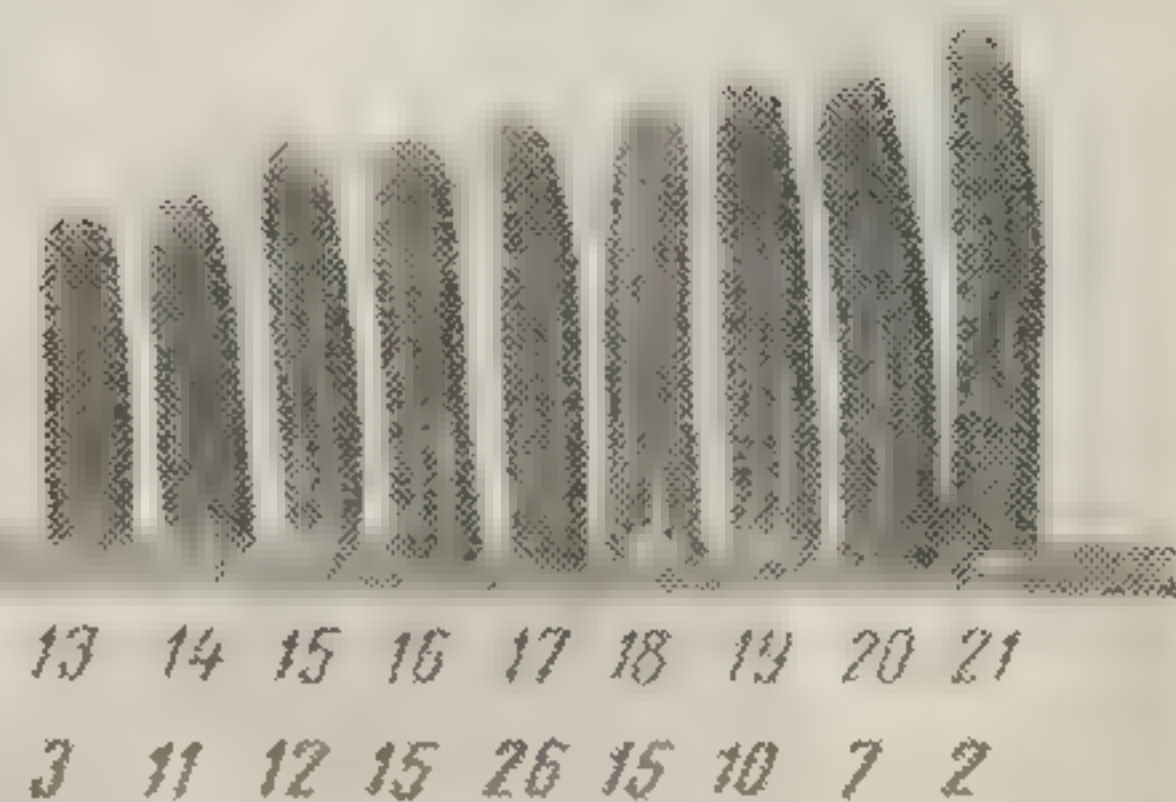
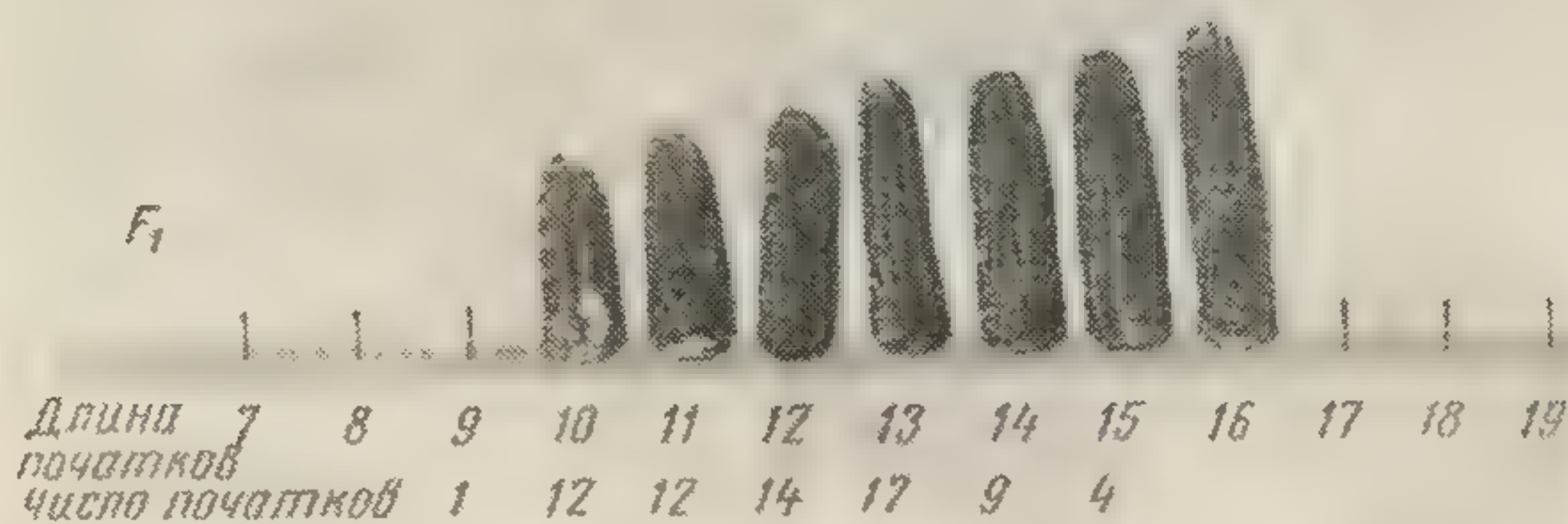
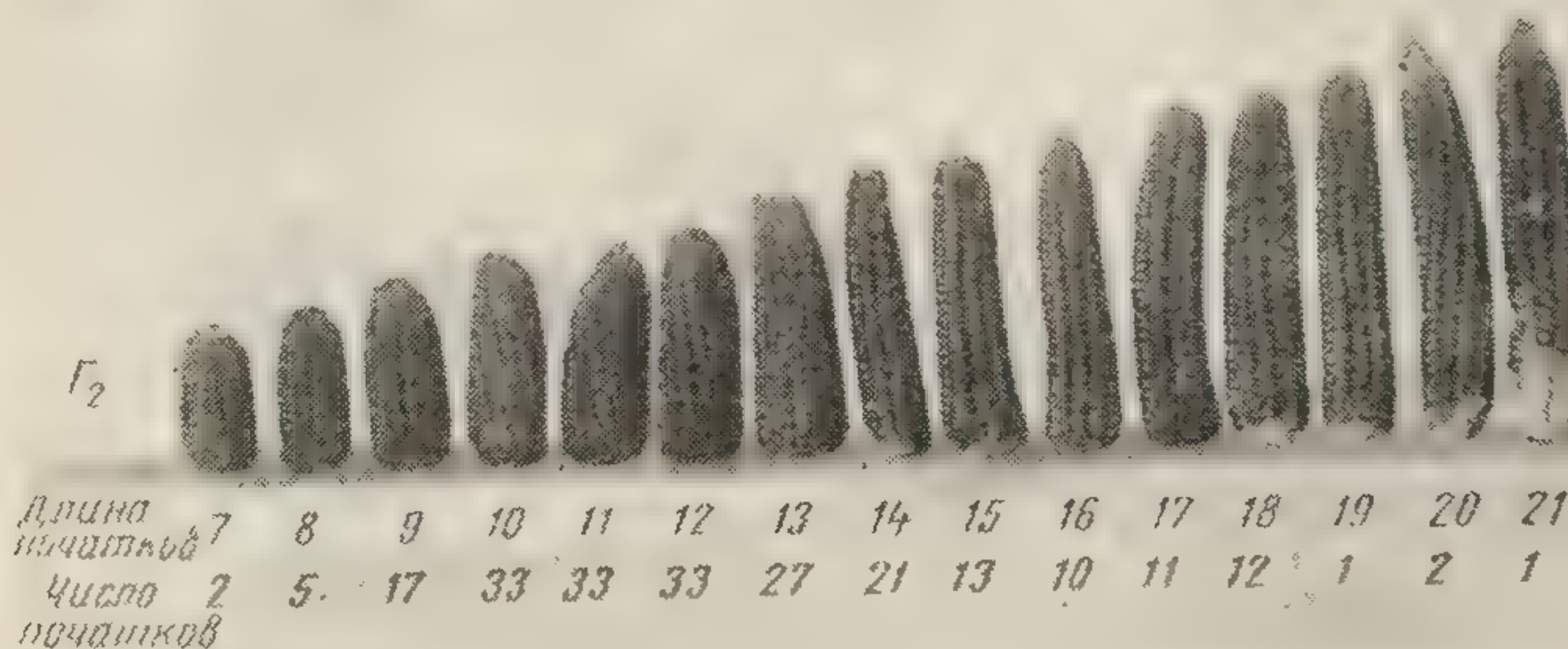
На

или длина ст
чеством внос
Некумул
с однозначн
т. е. альтерна
следование ог
вания пород,
являются цып

Линия № 60



Линия № 54

 F_1  F_2 

46.

Наследование длины початков (в см) у кукурузы (полимерия).

или длина стебля льна определяются в значительной мере количеством вносимых удобрений, количеством осадков и т. п.

Некумулятивная полимерия. Полимерные гены с однозначным действием могут определять и качественные, т. е. альтернативные, признаки. Примером может служить наследование оперенности ног у кур (*Gallus gallus*). От скрещивания пород, имеющих оперенные и неоперенные ноги, в F_1 появляются цыплята с оперенными ногами. Во втором поколении

Неоперенная $a_1a_1a_2a_2$

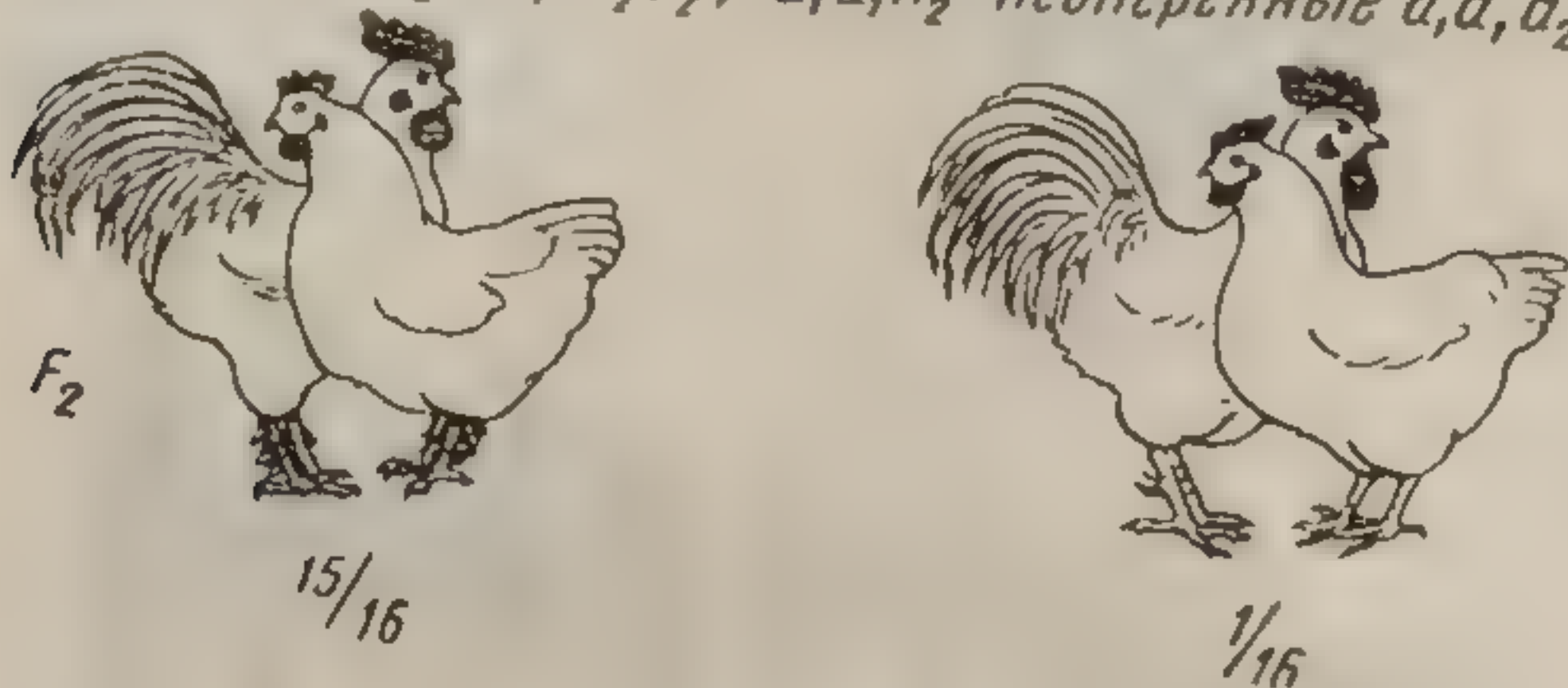
Оперенный $A_1A_1A_2A_2$



Оперенные $A_1a_1A_2a_2$



Оперенные A_1-A_2 ; $A_1-a_2a_2$; $a_1a_1A_2$ -неоперенные $a_1a_1a_2a_2$



47.

Наследование оперенности ног у кур (полимерия):
 A — оперенные ноги,
 a — неоперенные.

происходит расщепление по фенотипу в отношении $15/16$ с оперенными ногами и $1/16$ с неоперенными, т. е. наблюдается два фенотипических класса (рис. 47).

Очевидно, порода с оперенными ногами гомозиготна по двум парам однозначных доминантных генов ($A_1A_1A_2A_2$), а с неоперенными — имеет генотип $a_1a_1a_2a_2$. Сочетание гамет при оплодотворении дает гибриды с генотипом $A_1a_1A_2a_2$. Доминантные аллели каждого из двух генов действуют качественно однозначно, т. е. определяют оперенность ног. Поэтому генотипы A_1A_2 ($9/16$), $A_1a_2a_2$ ($3/16$) и $a_1a_1A_2$ ($3/16$) соответствуют фенотипу с оперенными ногами, а генотип $a_1a_1a_2a_2$ ($1/16$) с неоперенными.

Таким же образом осуществляется наследование формы стручка у пастушьей сумки (*Capsella bursa pastoris*). При скрещивании расы, имеющей яйцевидные стручки, с расой, у которой плоды треугольной формы, в F_1 все растения имеют треугольные стручки, а в F_2 наблюдается расщепление в отношении $15:1 [(9+3+3):1]$.

В двух
 количествах
 ствия не
 доминант
 витие пр
 назван не
 Итак,
 комплеме
 изменяют
 (9:3:3:1)
 щивания.
 по феноти
 показаны

Соотношени

| Домини- рование | | |
|--------------------|------|---------------------|
| Aa | Bb | |
| — | — | От |
| — | + | |
| + | — | |
| + | + | aa |
| + | + | { a b |
| — | — | A |
| — | + | { a b |
| + | — | { a b |
| + | + | { a b |
| | | Прим знак «плюс» |

Все при
 закономер
 шения гене
 взаимодейс
 Модиф
 явления вза
 т. е. такие,

В двух приведенных примерах наличие в генотипе разного количества доминантных полимерных генов однозначного действия не изменяет выраженности признака. Достаточно одной доминантной аллели любого из двух генов, чтобы вызвать развитие признака. Поэтому такой тип взаимодействия генов был назван *некумулятивной полимерией*.

Итак, были разобраны три типа взаимодействия генов: комплементарное, эпистатическое и полимерное. Все они видоизменяют классическую формулу расщепления по фенотипу (9:3:3:1), установленную Менделем для дигибридного скрещивания. В таблице 6 приведены некоторые типы расщепления по фенотипу для дигибридного скрещивания, при этом все они показаны с точки зрения доминантного и рецессивного эпистаза.

Таблица 6

Соотношение фенотипических классов расщепления в потомстве дигетерозиготы при некоторых типах взаимодействия генов

| Доминирование | | Взаимодействие между генами А и В | Генотипы | | | | | | | | |
|---------------|----|--------------------------------------|------------------------|------|-------------|------|------|------|------|------|-------|
| | | | ААВВ | ААВb | АаВВ | АаВb | ААbb | Ааbb | aaВВ | aaВb | aa bb |
| Аа | Вb | — — | Отсутствует | 1 | 2 | 2 | 4 | 1 | 2 | 1 | 2 |
| — | — | — | » | 3 | | 6 | | 1 | 2 | 3 | 1 |
| + | + | + | » | | 9 | | | 3 | | 3 | 1 |
| + | + | + | aa подавляет В- и bb . | | 9 | | | 3 | | 4 | |
| + | + | { aa » В- и bb . | | 9 | | | | | 7 | | |
| | + | { bb » А- | | | | | | | | | |
| | + | { А- » В- и bb . | | | 12 | | | | 3 | | 1 |
| | + | { А- » В- и bb } { bb » А- и aa } | | | 12 + 1 = 13 | | | | 3 | | |
| ÷ | ÷ | { А- » В- и bb . | | | 15 | | | | | | 1 |
| | ÷ | { В- » А- и aa . | | | | | | | | | |

Примечание. Знак «минус» означает неполное доминирование, знак «плюс» — полное.

Все приведенные типы расщепления по фенотипу столь же закономерны, как 9:3:3:1; они являются не следствием нарушения генетического механизма расщепления, а результатом взаимодействия генов между собой в индивидуальном развитии.

Модифицирующее действие генов. При изучении явления взаимодействия были открыты гены основного действия, т. е. такие, которые определяют развитие признака или свойства,



1



2

48.

Модификация пегости у крупного рогатого скота:

1 — усиленная пегость 2 — пегость; 3 — ослабленная пегость

например в
которые сам
реакцию или
явление дейс
действие — м

Одни из
основного ге
того скота п
цессивным ге
усиливающим
всимо от н
щивании жи
будет домин
расщепление
в присутств
уменьшении

3. МНОЖЕ
ДЕЙСТВ

Наряду
шим о влия
генов, суще
генов. В эт



3

например выработку пигментов, форму цветка и т. п., и такие, которые сами по себе не определяют какую-либо качественную реакцию или признак, а лишь усиливают или ослабляют проявление действия основного гена. Это *гены-модификаторы*, а их действие — *модифицирующее*.

Одни из генов-модификаторов могут усиливать эффект основного гена, другие ослаблять. Например, у крупного рогатого скота пегая окраска шерстного покрова определяется рецессивным геном и двумя модификаторами, ослабляющими или усиливающими эффект основного гена пегости (рис. 48). Независимо от наличия или отсутствия модификаторов, при скрещивании животного, имеющего сплошную окраску, с пегим в F_1 будет доминировать сплошная окраска, а в F_2 — осуществляться расщепление 3:1. Действие модификаторов обнаруживается в присутствии гена пегости и проявляется в увеличении или уменьшении непигментированных участков шерстного покрова.

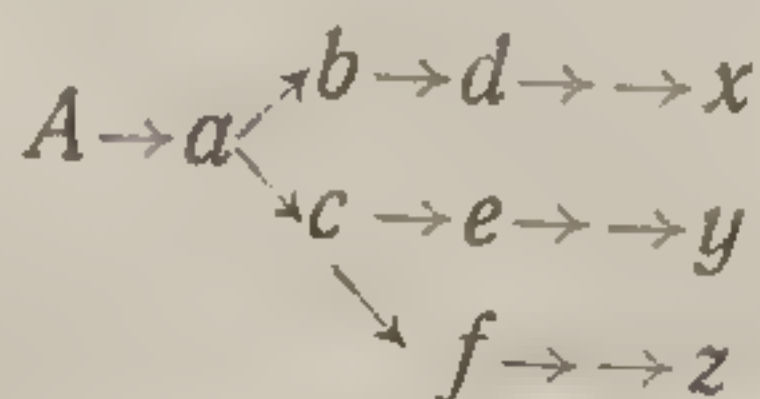
3. МНОЖЕСТВЕННОЕ (ПЛЕЙОТРОПНОЕ) ДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Наряду с явлением взаимодействия генов, свидетельствующим о влиянии на одно какое-либо свойство двух и более пар генов, существует и множественное (плейотропное) действие генов. В этом случае один ген определяет развитие одновре-

менно не одного, а нескольких признаков, т. е. он имеет *плейотропный эффект*.

Схематически плейотропное действие генов можно представить следующим образом:

ген \rightarrow $\left[\begin{array}{c} \text{первичный} \\ \text{продукт гена} \end{array} \right] \rightarrow \left[\begin{array}{c} \text{последовательность} \\ \text{химических реакций} \end{array} \right] \rightarrow \text{признаки,}$
или в виде символов:



Рассмотрим пример множественного действия гена. У кур встречаются формы с курчавым оперением. Такие перья неплотно прилегают к коже, часто обламываются, вызывая этим усиленную теплоотдачу. Следствием этого, казалось бы, незначительного изменения являются глубокие нарушения пищеварительной, сердечно-сосудистой и гормональной систем организма птицы. Это хорошо демонстрирует схема, помещенная на стр. 123. Таким образом, ген курчавости оперения имеет плейотропный эффект.

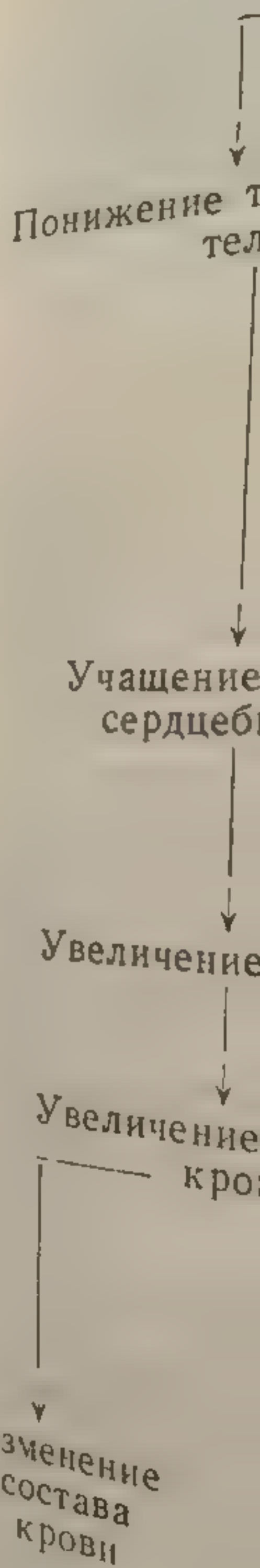
Тщательное изучение действия генов показало, что плейотропным эффектом обладают, очевидно, многие, если не все, гены.

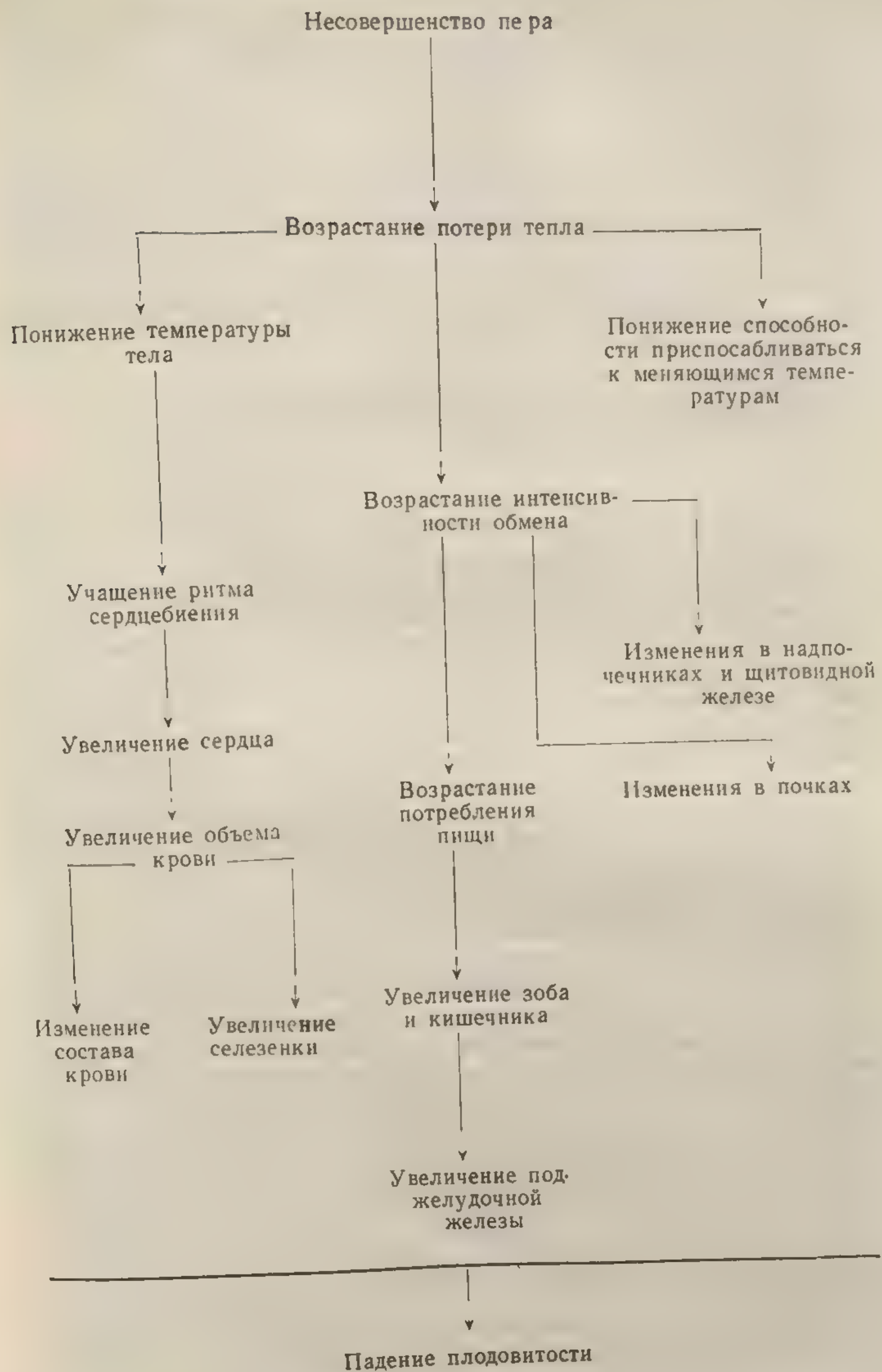
* * *

Таким образом, на основе изучения взаимодействия и множественного действия генов был сделан вывод, что любой наследственный признак определяется многими генами, точнее, всем генотипом и что каждый ген может действовать на развитие многих признаков или, точнее, на всю систему развивающегося организма. Следовательно, генотип является не суммой, а сложной системой взаимодействующих генов.

Заканчивая изложение принципов менделевского анализа, следует сказать, что генетический анализ наследования и взаимодействия отдельных генов служит необходимым начальным приемом, соответствующим качественному и количественному анализу в химии.

Однако следует иметь в виду, что сам по себе генетический анализ взаимодействия генов является формальным в том смысле, что наследственные признаки используются в нем лишь в качестве «маркеров» для прослеживания судьбы генов в ряду поколений и их взаимосвязи в фенотипе. Характер взаимодействия генных продуктов при формировании признаков для этого анализа оказывается недоступным. Лишь сочетание гибридологического метода с онтогенетическим, биохимическим и другими позволяет устанавливать механизм взаимодействия генов в онтогенезе.





Глава 8. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ, СЦЕПЛЕННЫХ С ПОЛОМ

Пол, как и любой другой признак организма, наследственно детерминирован. Важнейшая роль в генетической детерминации пола и в поддержании закономерного соотношения полов принадлежит хромосомному аппарату. В этой главе будет рассмотрена роль хромосом в определении пола, а также наследование признаков, сцепленных с полом.

1. РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО ПОЛУ И РОЛЬ ХРОМОСОМ В ОПРЕДЕЛЕНИИ ПОЛА

Расщепление по полу. Каждому виду животных и двудомных растений свойственно примерно равное количество особей мужского и женского пола, т. е. соотношение полов, близкое к расщеплению 1 : 1.

Указанное соотношение хорошо совпадает с расщеплением в анализирующем скрещивании, когда одна из скрещиваемых форм является гомозиготной по рецессивному гену *aa*, а другая — гетерозиготна *Aa*. В потомстве в этом случае наблюдается расщепление в отношении 1 *Aa* : 1 *aa*. Если пол наследуется по такому же принципу, как и другие признаки, то следует предположить, что один пол, например женский, должен быть гомозиготным, а мужской гетерозиготным или наоборот. Тогда расщепление по полу должно быть в каждом поколении равным 1 : 1, что и имеет место в действительности у раздельнополых видов.

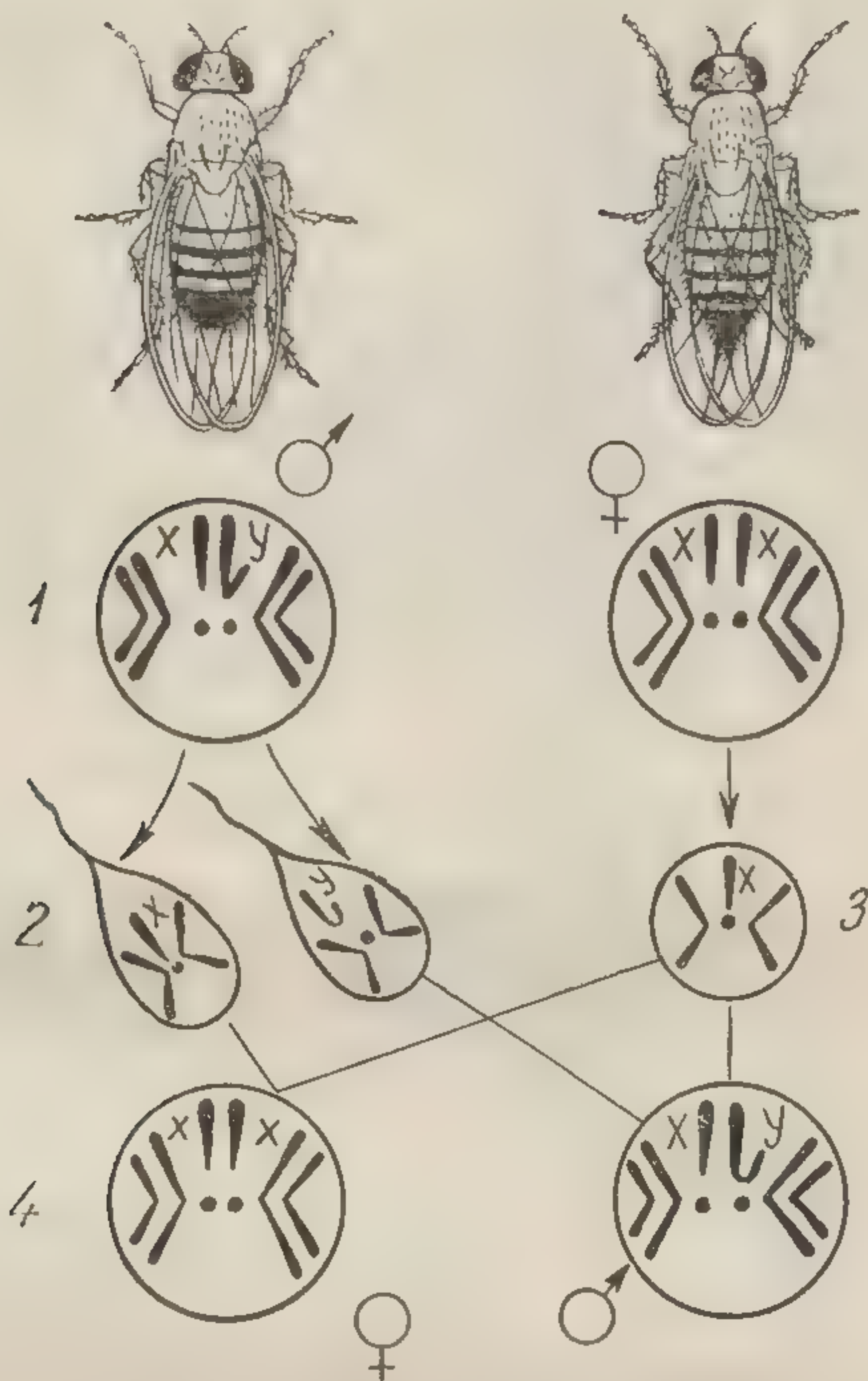
Гомо- и гетерогаметный пол. Однако эти факты не могли дать доказательства гомо- и гетерозиготности полов, пока они не были сопоставлены с цитологическими данными. Оказалось, что у животных особи женского и мужского пола различаются по хромосомным наборам. Так, у самок некоторых видов (дрозофила) все хромосомы парные, а у самцов две хромосомы гетероморфные, причем одна из них такая же, как и у самки. Такие хромосомы, по которым различаются особи мужского и женского пола, получили название *половых хромосом*. Те половые хромосомы, которые являются парными у одного из полов, называются *X-хромосомами*. Непарная половая хромосома, имеющаяся только у особей одного пола и отсутствующая у другого, была названа *Y-хромосомой*. Хромосомы, по которым мужской и женский пол не различаются, называются *аутосомами*.

Таким образом, у дрозофилы особи обоих полов имеют по 6 одинаковых аутосом плюс половые хромосомы XX у самок

49.

Схема определения пола у дрозофилы. Хромосомные наборы:
1 — соматических клеток; 2 — сперматозондов; 3 — яйцеклеток; 4 — потомства.

и XY у самцов. В результате мейоза образуются четыре типа гамет: одинаковые гомогаметным. В соотношениях, в которых приведена схема скрещивания, X-хромосом и Y-хромосом с X-хромосомой. Подобный тип скрещивания у всех млекопитающих, некоторых насекомых и растений. Дальнейшие исследования не всегда прису-



49.

Схема определения пола у дрозофилы. Хромосомные наборы:

1 — соматических клеток; 2 — сперматозоидов; 3 — яйцеклеток; 4 — потомства.

и XY у самцов. Поскольку у самок X-хромосомы парные, в результате мейоза у них будут образовываться одинаковые яйцеклетки, каждая с одной X-хромосомой. Пол, производящий одинаковые гаметы в отношении половых хромосом, называется *гомогаметным*. У самца же будут образовываться сперматозоиды двух сортов: с X- или Y-хромосомой, причем в равных количествах, в соответствии с механизмом мейоза, поэтому мужской пол дрозофилы называется *гетерогаметным*. На рисунке 49 приведена схема определения пола у дрозофилы с учетом половых хромосом и аутосом. Из схемы ясно, что образование сперматозоидов с X- и Y-хромосомами в отношении 1:1 обеспечивает расщепление по полу в потомстве также 1:1.

Подобный тип определения пола ($\text{♀} — XX$, $\text{♂} — XY$) найден у всех млекопитающих, в том числе у человека, двукрылых насекомых, некоторых рыб и т. п.

Дальнейшие исследования показали, что гетерогаметность не всегда присуща именно мужскому полу. Например, у птиц,

некоторых рыб и бабочек гетерогаметным полом является женский, а гомогаметным — мужской. Яйцеклетки у этих животных двух типов: с X- и Y-хромосомами, а сперматозоиды несут только X-хромосому.

Из изложенного ясно, что расщепление по полу может быть объяснено распределением половых хромосом у гетерогаметного и гомогаметного полов в мейозе при образовании гамет и сочетанием их при оплодотворении. Прямые доказательства того, что именно механизм гетерогаметности и гомогаметности имеет непосредственное отношение к определению пола и расщеплению по полу, были получены при изучении закономерностей наследования сцепленных с полом признаков и особенностей наследования последних при различных типах нарушения расхождения хромосом в мейозе.

2. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ, СЦЕПЛЕННЫХ С ПОЛОМ

Признаки, сцепленные с полом. Для менделевских закономерностей не имеет значения, каким полом привносятся доминантные или рецессивные гены. Это правильно для всех случаев, когда гены находятся в аутосомах, одинаково представленных у особей обоих полов. В том случае, когда гены находятся в половых хромосомах, характер наследования обусловлен поведением этих хромосом в мейозе и их сочетанием при оплодотворении. Генетическими исследованиями установлено, что у дрозофилы Y-хромосома, в отличие от X-хромосомы, за некоторым исключением, не содержит генов, т. е. наследственно инертна. Поэтому гены, находящиеся в X-хромосоме, как правило, не имеют аллелей в Y-хромосоме. В силу этого рецессивные гены в X-хромосоме гетерогаметного пола могут проявляться. Следовательно, признаки, гены которых находятся в половых хромосомах, должны наследоваться своеобразно.

Признаки, определяемые генами, находящимися в X-хромосомах, называют *признаками, сцепленными с полом*. Это явление было открыто Т. Морганом на дрозофиле.

Наследование признаков, сцепленных с полом, при гетерогаметности мужского пола. От скрещивания белоглазых самцов дрозофилы с красноглазыми самками в первом поколении все потомство (самки и самцы) красноглазое (рис. 50). Следовательно, ген красноглазости доминантный, а ген, определяющий белую окраску глаз, рецессивный. В F_2 происходит расщепление в отношении 3 красноглазых к 1 белоглазой мухе, но белые глаза только у половины самцов, самки все красноглазые. Это кажется отступлением от менделевских закономерностей.

В обратном скрещивании, когда белоглазая самка скрещивается с красноглазым самцом, в первом же поколении на-

P

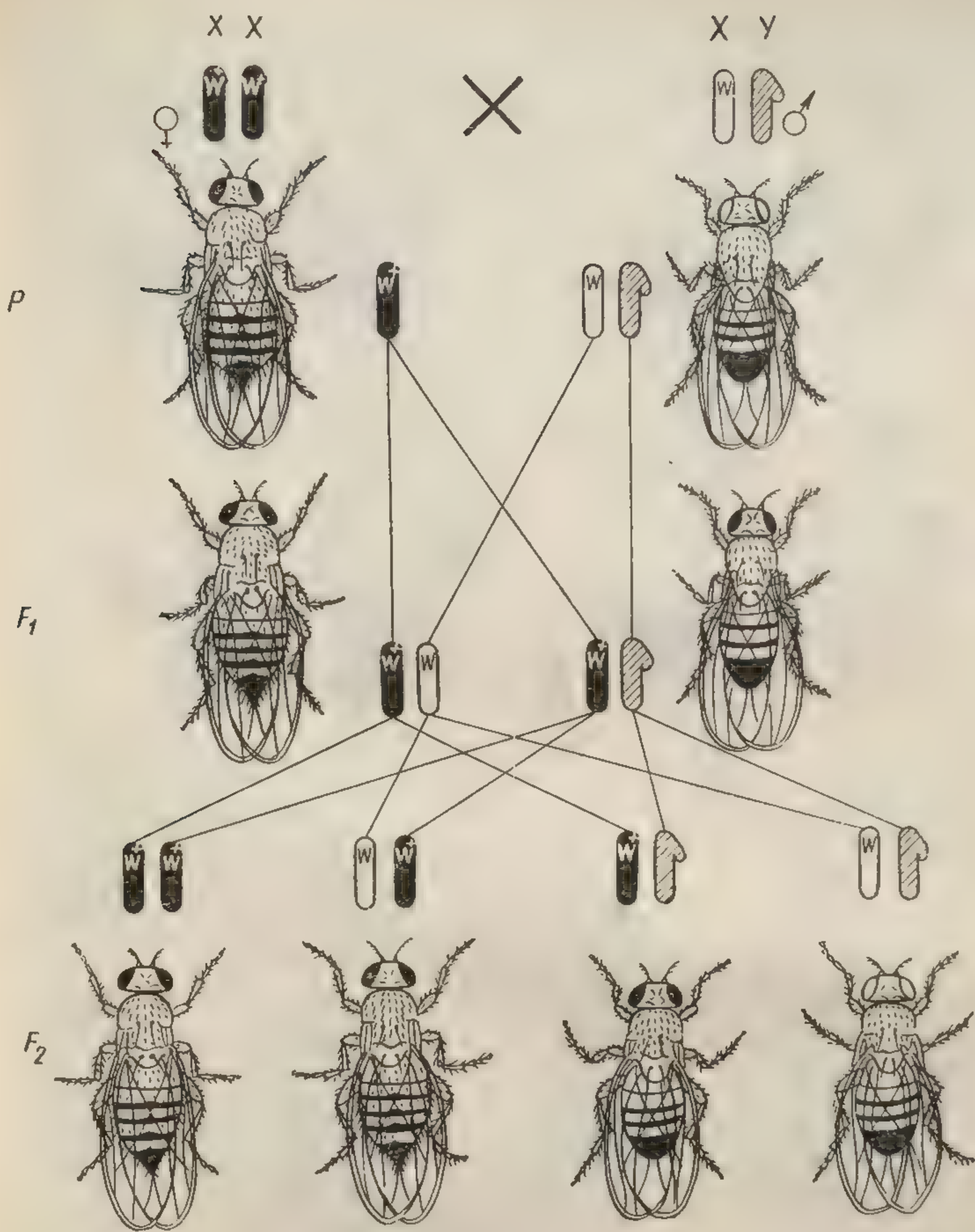
F₁

F₂



Наследование

блюдается
глазая (ри
самцы, а в
ную окраск

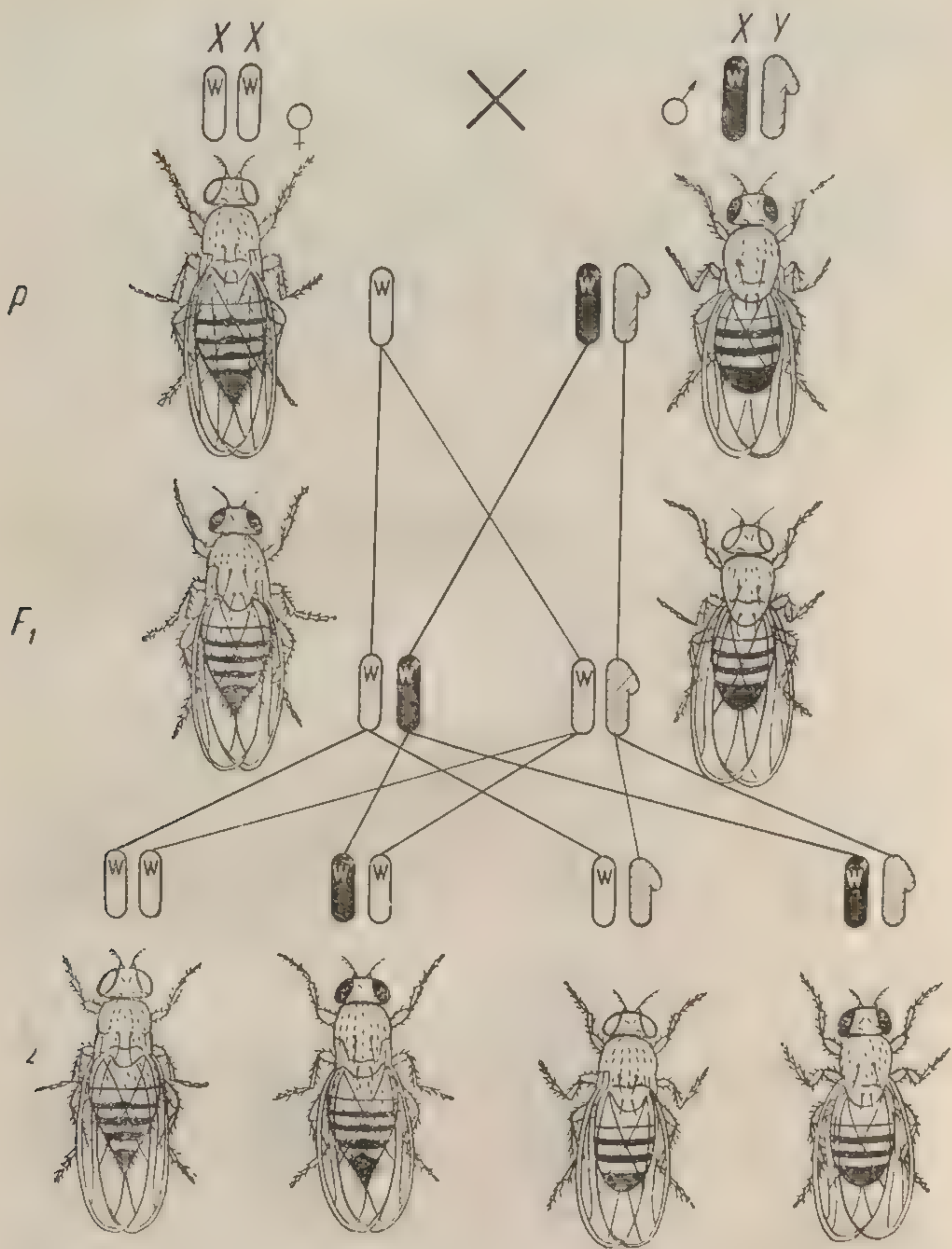


50.

Наследование признаков, сцепленных с полом (окраска глаз), у дрозофилы. Прямое скрещивание.

Гены w^+ — красной и w — белой окраски глаз.

блюдается расщепление в отношении 1 белоглазая : 1 красноглазая (рис. 51). При этом белоглазыми оказываются только самцы, а все самки красноглазые, т. е. дочери наследуют красную окраску глаз от отцов, а сыновья белый цвет глаз — от мате-

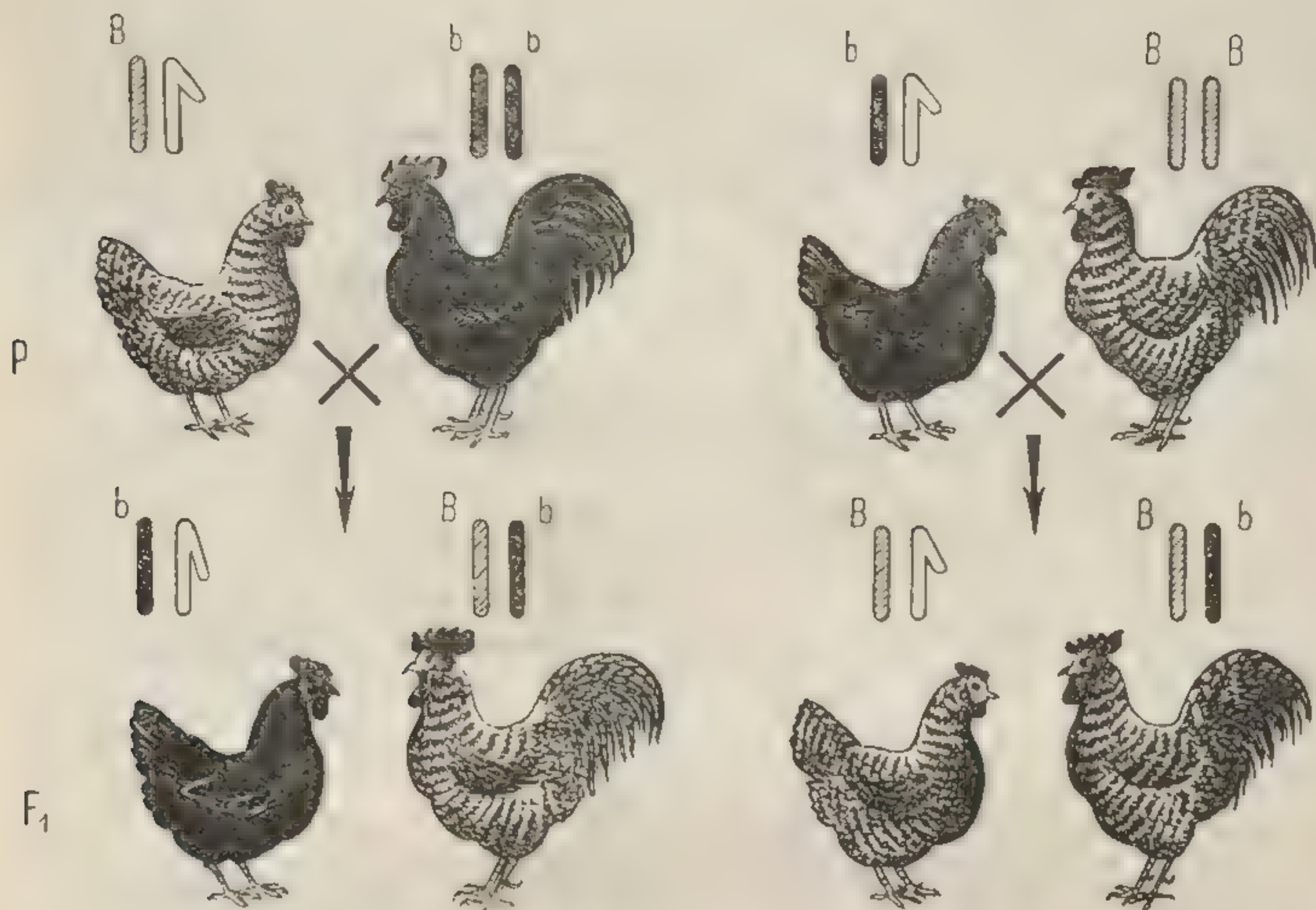


51.

Наследование признаков, сцепленных с полом (окраска глаз), у дрозофилы. Обратное скрещивание. Обозначения генов те же, что на рисунке 50.

рей. Такой тип передачи признаков от матерей сыновьям, а от отцов дочерям получил название наследования *крест-накрест*, или *крисс-кросс*. В F_2 этого скрещивания появляются мухи с обоими признаками в равном отношении 1:1 как среди самок, так и среди самцов.

Закономерна
 признаков с по
 нтезе о наслед
 ловые хромосо
 ирующей окрас
 находится в X-х
 ие этого призна
 это представле
 самка является
 краски глаз, на
 с половой хром
 оказываются кр
 мосу с рецесс
 рую X-хромосо
 от матери. В с
 оказываются та
 В обратном с
 есу, несущую
 лую X-хромосо
 матери, поэтому
 овья получают
 глаз от матери,
 ной аллели крас
 глаз у самца, на
 Такое состояние
 нем, а с призна

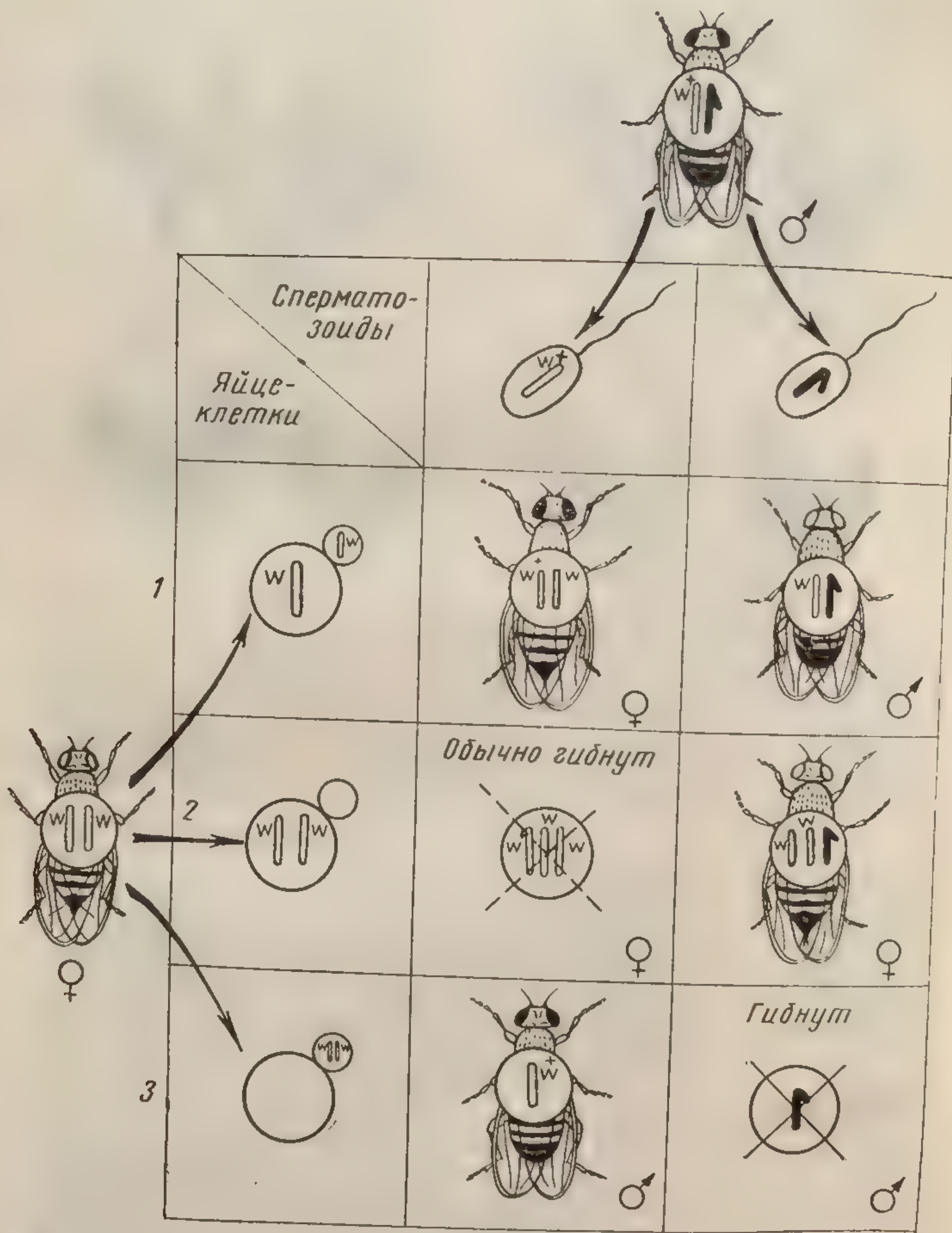


Закономерная связь наследования признаков с полом соответствует гипотезе о наследовании пола через половые хромосомы. Если ген, контролирующий окраску глаз у дрозофилы, находится в X-хромосоме, наследование этого признака выглядит так; как это представлено на рисунках 50 и 51. На них видно, что если самка является гомозиготной по доминантному гену красной окраски глаз, находящемуся в X-хромосоме, то этот ген вместе с половой хромосомой передается сыновьям F₁, и поэтому они оказываются красноглазыми. Дочери F₁ получают одну X-хромосому с рецессивным геном белой окраски глаз от отца, а вторую X-хромосому с доминантной аллелью красного цвета глаз от матери. В силу доминирования гена красной окраски они оказываются также красноглазыми.

В обратном скрещивании дочери получают от отца X-хромосому, несущую доминантный ген красной окраски глаз, а другую X-хромосому с рецессивной аллелью белого цвета глаз от матери, поэтому они оказываются красноглазыми. Так как сыновья получают свою единственную X-хромосому с геном белых глаз от матери, а Y-хромосому, которая не содержит доминантной аллели красной окраски, от отца, то рецессивный ген белых глаз у самца, находясь в одной дозе, тем не менее проявляется. Такое состояние гена принято называть гемизиготным состоянием, а организм подобного генотипа — гемизиготой.

Наследование признаков, сцепленных с полом (окраска оперения), у кур. Гены окраски оперения:
B — полосатой; b — черной.

52.



3.

Наследование признаков, сцепленных с полом (окраска глаз), у дрозофилы в случае нерасхождения X-хромосом:

w^+ — ген красной окраски; w — белой окраски глаз. 1 — нормальное расхождение X-хромосом; 2 — обе X-хромосомы остались в яйцеклетке; 3 — обе X-хромосомы отошли в полярное тельце.

3. НАСЛЕДОВАНИЕ ПОЛОВЫХ ПРИЗНАКОВ

Наследование признаков, сцепленных с полом (окраска глаз), у дрозофилы в случае нерасхождения X-хромосом:

Описанный тип сцепленного с полом наследования оказался закономерным для всех организмов в отношении признаков, которые определяются генами, находящимися в X-хромосомах. Он имеет место у ряда млекопитающих, некоторых рыб, насекомых, а также у растений, например, форма листа у дремы (*Melandrium*).

У человека также известны случаи наследования признаков, сцепленных с полом. К ним относятся, в частности, дальтонизм (красно-зеленая цветная слепота) и гемофилия (несвертываемость крови), определяемые рецессивными генами. Так как у человека мужской пол гетерогаметен, подобные признаки чаще проявляются у мужчин, а передатчиками таких заболеваний служат здоровые женщины, которые несут эти гены в гетерозиготном состоянии.

Наследование признаков, сцепленных с полом, при гетерогаметности женского пола. Как же осуществляется наследование, сцепленное с полом, в случае, когда гетерогаметен женский пол (например, у кур, шелкопряда и других животных)? У них самки несут XY-, а самцы XX-хромосомы. Если верна теория сцепленного с полом наследования, то, очевидно, в этом случае все гены X-хромосомы будут находиться в гемизиготном состоянии у самок, а не у самцов.

У кур наследуется сцепленно с полом целый ряд признаков, например полосатое оперение, которое определяется доминантным геном В. Если скрещивать полосатых кур (XY) с петухом (XX) рецессивной черной окраски, то петушки F_1 , получившие доминантный ген полосатости с X-хромосомой от матери, будут иметь полосатую окраску (рис. 52). Курочки, получившие рецессивную аллель от отца, оказываются черными. Обратное скрещивание курицы, имеющей сплошную черную окраску, с петухом, гомозиготным по доминантному гену полосатости, даст в F_1 петухов и кур только полосатой окраски. Таким образом, в данном примере, как и в случае с окраской глаз у дрозофилы, наследование признаков, сцепленных с полом, полностью соответствует распределению половых хромосом в мейозе и сочетанию их при оплодотворении. На основании этого можно сделать вывод о том, что гены, определяющие данные признаки, находятся в половых хромосомах.

3. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ НЕРАСХОЖДЕНИИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

Наследование при нерасхождении X-хромосом. В одной из приведенных выше схем (рис. 51) было показано скрещивание белоглазой самки дрозофилы с красноглазым самцом. При этом в первом поколении получаются белоглазые самцы и красноглазые самки, так как наследование идет крест-накрест. Однако

иногда в таком скрещивании появляются единичные красноглазые самцы и белоглазые самки, так называемые исключения, с частотой 0,1 — 0,001%. Казалось бы, такие исключения могли вызвать сомнения в правомочности хромосомной теории наследственности. На самом же деле это исключение является одним из прямых ее доказательств.

Обычно в результате редукционного деления из двух гомологичных хромосом в яйцеклетку попадает одна. Но в случае нарушения расхождения хромосом в редукционном делении в направительное тельце иногда отходят обе X-хромосомы. Тогда в яйцеклетке не оказывается ни одной половой хромосомы. Если же в направительное тельце не отходит ни одна из X-хромосом, а обе остаются в яйцеклетке, тогда она будет иметь две X-хромосомы. Описанное явление было названо *нерасхождением хромосом*. При оплодотворении таких необычных яйцеклеток сперматозоном с X- или Y-хромосомой могут появиться белоглазые самки и красноглазые самцы (рис. 53). Когда произвели цитологическое исследование наборов хромосом в соматических клетках исключительных мух, то оказалось, что у них действительно избыток или недостаток X-хромосом. Таким образом, это исключение оказалось в полном соответствии с теорией, объясняющей наследование, сцепленное с полом. Самки дрозофилы с тремя X- и самцы с одной Y-хромосомой обычно гибнут, а самцы с одной X-хромосомой стерильны, хотя и жизнеспособны, но самки с двумя X- и одной Y-хромосомой вполне нормальны и плодовиты.

Наследование при сцеплении X-хромосом. Явление нерасхождения хромосом известно для многих животных, растений и для человека (см. гл. 13 и раздел 8). Нерасхождение X-хромосом в мейозе встречается редко. Но у дрозофилы был выявлен случай, когда наследование признака, сцепленного с полом, нарушалось систематически из поколения в поколение. При скрещивании самки, имевшей рецессивную желтую окраску тела, с серотелым самцом все сыновья оказывались всегда с отцовским признаком, а дочери — с материнским. Обычно же при скрещивании желтых самок с серыми самцами в случаях нормального расхождения X-хромосом осуществляется наследование по типу крест-накрест.

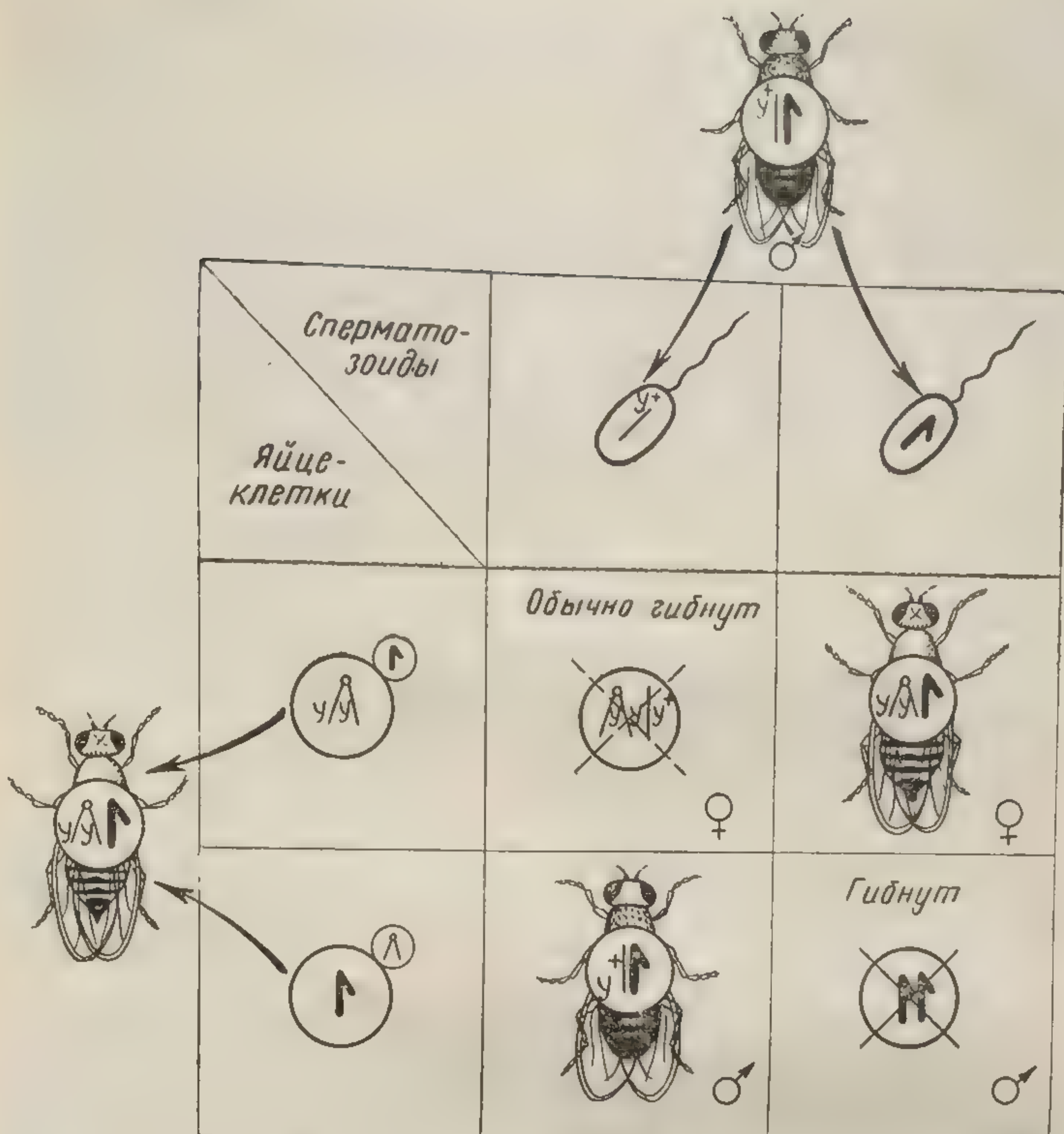
Цитологически обнаружили, что в этом случае две X-хромосомы самки, несущие ген желтой окраски тела, имеют одну общую центромеру и поэтому ведут себя как одна хромосома. При редукционном делении они постоянно отходят вместе в направительное тельце или в яйцеклетку и потому были названы сцепленными X-хромосомами. Такая самка, кроме сцепленных X-хромосом, имеет еще и Y-хромосому, которую она получила от отца. Поэтому у нее образуются яйцеклетки двух сортов: с двумя сцепленными X-хромосомами и с одной Y-хромосомой



Наследован

(рис. 54). Из яйцеклетки развивается самка, несущая желтую окраску тела. Самцы же получают X-хромосому с ге

Итак, наследование признаков, сцепленных с полом, осуществляется в хромосомах-носителях



54.

Наследование признаков, сцепленных с полом (окраска тела), у дрозофилы в случае сцепления X-хромосом:

y^* — серая, y — желтая.

(рис. 54). Из яйцеклеток первого типа при оплодотворении развивается самка, получающая от матери 2 гена желтой окраски тела. Самцы же получают от матери Y-хромосому, а от отца X-хромосому с геном серой окраски тела.

* * *

Итак, наследование при нерасхождении и сцеплении половых хромосом является прямым доказательством того, что гены находятся в хромосомах, т. е. хромосомы являются материальными носителями наследственности.

Глава 9. СЦЕПЛЕНИЕ И КРОССИНГОВЕР

Из принципов генетического анализа, изложенных в предыдущих главах, с очевидностью вытекает, что независимое комбинирование признаков может осуществляться лишь при условии, что гены, определяющие эти признаки, находятся в разных парах хромосом. Следовательно, у каждого организма число пар признаков, по которым наблюдается независимое наследование, ограничено числом пар хромосом. С другой стороны, очевидно, что число признаков и свойств организма, контролируемых генами, чрезвычайно велико, а число пар хромосом у каждого вида относительно мало и постоянно.

Остается предположить, что в каждой хромосоме находится не один ген, а много. Если это так, то тогда следует признать, что третий закон Менделя касается только распределения хромосом, а не генов, т. е. его действие ограничено.

1. ЯВЛЕНИЕ СЦЕПЛЕННОГО НАСЛЕДОВАНИЯ

Из третьего закона Менделя следует, что при скрещивании форм, различающихся двумя парами генов (AB и ab), получается гибрид $AaBb$, образующий четыре сорта гамет AB , Ab , aB и ab в равных количествах.

В соответствии с этим в анализирующем скрещивании осуществляется расщепление $1:1:1:1$, т. е. сочетания признаков, свойственные родительским формам (AB и ab), встречаются с такой же частотой, как и новые комбинации (Ab и aB) — по 25% (табл. 7). Однако по мере накопления фактов генетики все чаще стали сталкиваться с отклонениями от независимого наследования. В отдельных случаях новые комбинации призна-

Таблица 7

Частоты генотипов (в %) в анализирующем скрещивании дигетерозиготы при различных типах наследования

| Характер наследования | $AaBb$ | $Aabb$ | $aaBb$ | $aabb$ |
|-----------------------------------|----------------|----------------|----------------|----------------|
| Свободное и независимое | 25 | 25 | 25 | 25 |
| Неполное сцепление | 30 35 40 | 20 15 10 | 20 15 10 | 30 35 40 |
| Полное сцепление | 50 | — | — | 50 |

ков (Ab и aB) в F_2 сцепление между в равных количес инной степени пр а новые комбина дается при незави образом, в данном сочетании (были лось, давая новые Совместное нас ное комбинирован генов или сцеплен

2. КРОССИНГОВЕР И ЕГО ГЕНЕТИКА

Открытие кросс ной хромосоме бол аллели одного ген местами, перемец в другую. Если бы блировались бы мологичных хромо паре гомологичных ленно — группой.

Исследования Т мологичной паре х Процесс обмена н сом с содержащим мосом или кроссинг четания генов, нах ние кроссинговера, для всех животных мена идентичными мами обеспечивает но увеличивает ро

Генетический а скими методами м вания от независи О перекресте хр стоты возникновения ков. Такие организ Явление кросси смотрим один из к ему доказать, что ном порядке.

ков (Ab и aB) в F_2 совсем отсутствовали — наблюдалось полное сцепление между генами исходных форм, которые появлялись в равных количествах, по 50%. Но чаще в потомстве в той или иной степени преобладали родительские сочетания признаков, а новые комбинации встречались с меньшей частотой, чем ожидается при независимом наследовании, т. е. меньше 50%. Таким образом, в данном случае гены чаще наследовались в исходном сочетании (были сцеплены), но иногда это сцепление нарушалось, давая новые комбинации.

Совместное наследование генов, ограничивающее их свободное комбинирование, Морган предложил называть *сцеплением генов* или *сцепленным наследованием*.

2. КРОССИНГОВЕР И ЕГО ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ДОКАЗАТЕЛЬСТВО

Открытие кроссинговера. При допущении размещения в одной хромосоме более одного гена встает вопрос о том, могут ли аллели одного гена в гомологичной паре хромосом меняться местами, перемещаясь из одной гомологичной хромосомы в другую. Если бы такой процесс не происходил, то гены комбинировались бы только путем случайного расхождения негомологичных хромосом в мейозе, а гены, находящиеся в одной паре гомологичных хромосом, наследовались бы всегда сцепленно — группой.

Исследования Т. Моргана и его школы показали, что в гомологичной паре хромосом регулярно происходит обмен генами. Процесс обмена идентичными участками гомологичных хромосом с содержащимися в них генами называют *перекрестом хромосом* или *кроссинговером*. Кроссинговер обеспечивает новые сочетания генов, находящихся в гомологичных хромосомах. Явление кроссинговера, так же как и сцепление, оказалось общим для всех животных, растений и микроорганизмов. Наличие обмена идентичными участками между гомологичными хромосомами обеспечивает рекомбинацию генов и тем самым значительно увеличивает роль комбинативной изменчивости в эволюции.

Генетический анализ кроссинговера. Какими же генетическими методами можно отличить явление сцепленного наследования от независимого комбинирования генов?

О перекресте хромосом можно судить на основе учета частоты возникновения организмов с новым сочетанием признаков. Такие организмы называются *рекомбинантами*.

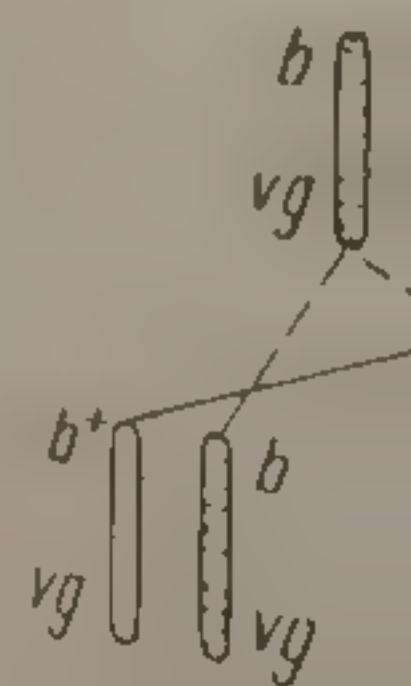
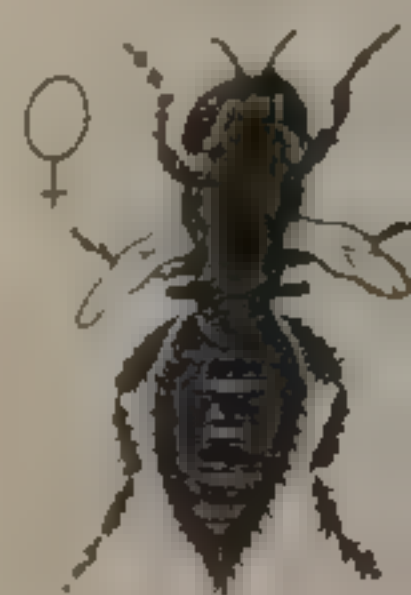
Явление кроссинговера было открыто на дрозофиле. Рассмотрим один из классических опытов Моргана, позволивший ему доказать, что гены находятся в хромосомах в определенном порядке.

Когда гены находятся в разных парах хромосом, то, например, генотип дигетерозиготы записывается так: $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$. Если гены находятся в одной паре гомологичных хромосом, формула видоизменяется: $\frac{AB}{ab}$. При этом аллели одного гена (Aa и Bb), находящиеся в гомологичных хромосомах, пишутся строго одна под другой.

У дрозофилы рецессивный ген черной окраски тела обозначается b , а его доминантная аллель, определяющая дикую серую окраску, — b^+ , ген рудиментарных крыльев — vg , нормальных vg^+ . При скрещивании мух, различающихся по двум парам сцепленных признаков, — серых с рудиментарными крыльями $\frac{b^+vg}{b^+vg}$ и черных с нормальными крыльями $\frac{bvg^+}{bvg^+}$ — гибриды F_1 по фенотипу серые с нормальными крыльями.

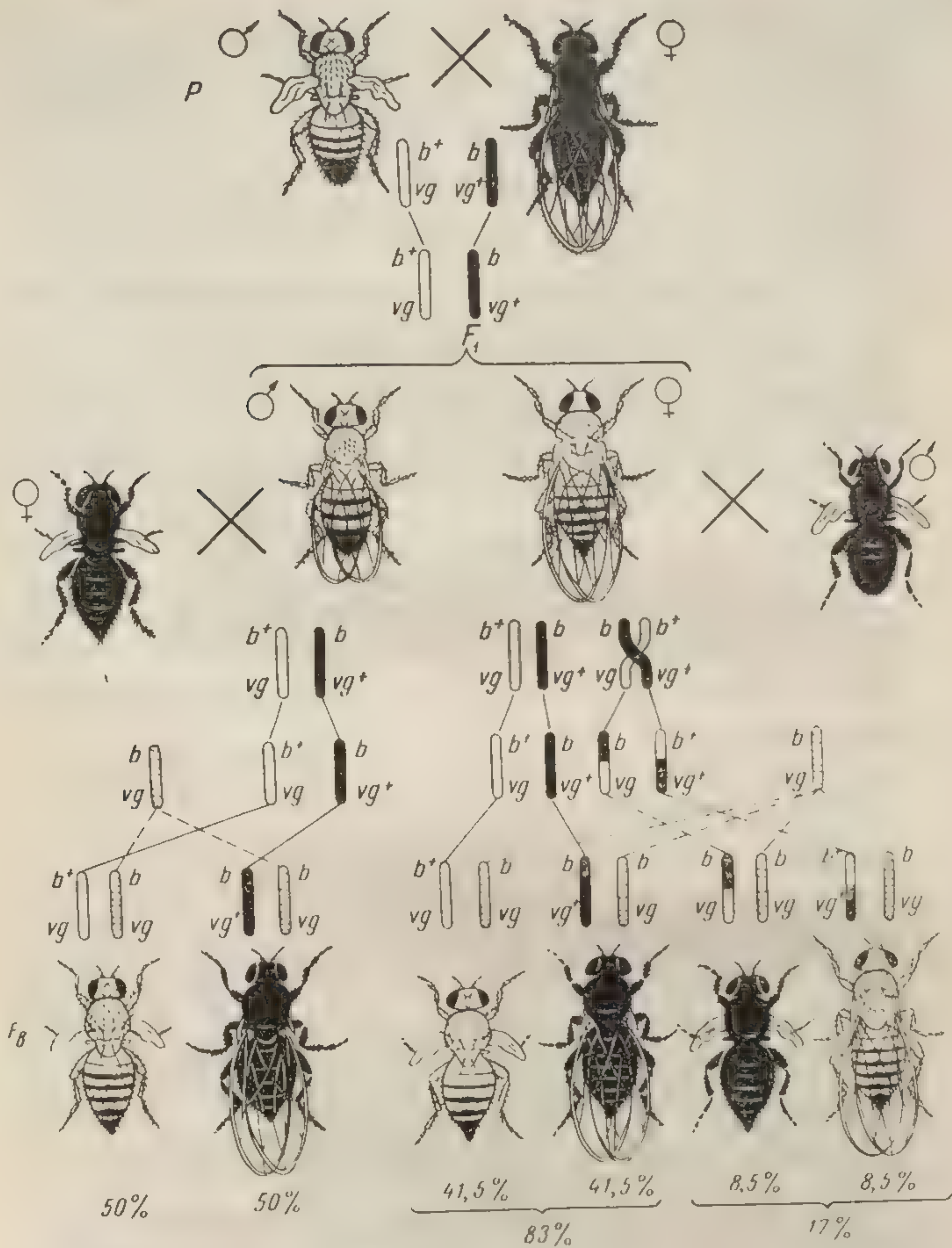
На рисунке 55 представлены два анализирующих скрещивания: в одном дигетерозиготой является самец, в другом — самка. Если гибридные самцы скрещиваются с самками, гомозиготными по обоим рецессивным генам $\frac{bvg}{bvg} \times \frac{b^+vg^+}{b^+vg^+}$, то в потомстве получается расщепление в отношении 1 серотелая с рудиментарными крыльями: 1 чернотелая с нормальными крыльями. Такое расщепление показывает, что данная дигетерозигота образует только два сорта гамет b^+vg и bvg^+ вместо четырех, причем сочетание генов в гаметах самца соответствует тому, которое было у его родителей. Исходя из указанного расщепления, следует предположить, что у самца не происходит обмена участками гомологичных хромосом. В дальнейшем выяснилось, что у самцов дрозофилы действительно как в аутосомах, так и в половых хромосомах в норме не происходит кроссинговера. Поэтому при анализирующем скрещивании в потомстве появляются только две исходные родительские комбинации признаков в равных количествах, что указывает на полное сцепление генов, находящихся в одной паре гомологичных хромосом.

Может возникнуть предположение, что серая окраска тела и рудиментарные крылья, а также черное тело и нормальные крылья — это пары признаков, наследующихся вместе вследствие плеiotропного действия одного гена. Однако если взять для анализа гетерозиготных самок, а не самцов, то в F_2 наблюдается иное расщепление. Кроме родительских комбинаций признаков появляются новые типы — мухи с черным телом и рудиментарными крыльями, а также мухи с серым телом и нормальными крыльями. В этом скрещивании сцепление тех же



50%

1 — в случае отсутствия кроссинговера (гетерозиготные самцы тех же фенотипов)



55.

Наследование сцепленных признаков у дрозофилы:

1 — в случае отсутствия кроссинговера (гетерозиготный самец F_1); 2 — в случае наличия кроссинговера (гетерозиготная самка F_1); В F_2 изображены только самки, так как самцы тех же фенотипов; b^+ — серая; b — темная окраска тела; vg^+ — нормальные; vg — зачаточные крылья.

генов нарушается за счет того, что гены в гомологичных хромосомах поменялись местами благодаря кроссинговеру.

Гаметы с хромосомами, претерпевшими кроссинговер, называют *кроссоверными*, а не претерпевшие — *некроссоверными*. Соответственно организмы, возникшие от сочетания кроссоверных гамет гибрида с гаметами анализатора, называют *кроссоверами* или *рекомбинантами*, а возникшие от сочетания некроссоверных гамет с гаметами анализатора — *некроссоверными* или *нерекомбинантными*.

Закон сцепления Моргана. При анализе расщепления в случае кроссинговера обращает на себя внимание определенное количественное отношение кроссоверных и некроссоверных классов. Обе исходные родительские комбинации признаков, образовавшиеся из некроссоверных гамет, оказываются в потомстве анализирующего скрещивания в равном количественном отношении. В указанном опыте с дрозофилой тех и других особей было примерно по 41,5%. В сумме некроссоверные мухи составили 83% от общего числа потомков. Два кроссоверных класса по числу особей также одинаковы, и сумма их равна 17%.

Частота кроссинговера не зависит от аллельного состояния генов, участвующих в скрещивании. Если в качестве родителей использовать мух $\frac{b\,vg}{b\,vg}$ и $\frac{b^{+}\,vg^{+}}{b^{+}\,vg^{+}}$, то в анализирующем скрещивании кроссоверные $b^{+}\,vg$ и $b\,vg^{+}$ и некроссоверные — $b\,vg$ и $b^{+}\,vg^{+}$ особи появятся с той же частотой (соответственно 17 и 83%), что и в первом случае.

Результаты этих опытов показывают, что сцепление генов действительно существует, и лишь в известном проценте случаев оно нарушается вследствие кроссинговера. Отсюда и был сделан вывод, что между гомологичными хромосомами может осуществляться взаимный обмен идентичными участками, в результате чего гены, находящиеся в этих участках парных хромосом, перемещаются из одной гомологичной хромосомы в другую. Отсутствие перекреста (полное сцепление) между генами представляет исключение и известно лишь у гетерогаметного пола двух видов — дрозофилы и шелкопряда.

Открытое Морганом сцепленное наследование признаков получило название *закона сцепления Моргана*.

Наследование при плеiotропном действии гена. Однако совместное наследование признаков при отсутствии рекомбинантов может быть обусловлено плеiotропным действием одного гена. Например, у кроликов доминантный ген R определяет нормальную длину шерсти и прямые усы, а рецессивная аллель r — короткую шерсть и извитые усы. При анализирующем скрещивании гетерозиготы Rr любого пола с рецессивной гомозиготой rr в F_2 будут появляться в отношении 1:1 нор-

каждый ген
и с ним
следует к
генов

3. ВЕЛИЧИНА И ЛИНЕЙНОСТЬ

Величина
рассчитывается отноше
особей в потомстве
жастся в пр
т. е. между род
ный обмен; это
вместе как резу
измеряется в пр

Величина по
генов в хромосо

Линейное ра
положил, что ге
стота кроссинго
ними: чем чаще
стоят гены друг
тем они ближе д

Таким образ
тела и коротких
17%, эта величи
стояние между г

Одним из кл
казывающим ли
Самки, гетерозиг
определяющим ж
и вильчатые кры
ными по этим тр
кроссоверных, во
3,5% — от кросси
у и bi . Получени
образом:

мальношерстные кролики с прямыми усами Rr и короткошерстные с извитыми усами rr . Таким образом, в данном случае наблюдается картина полного сцепления признаков за счет плейотропии, но не сцепления генов.

3. ВЕЛИЧИНА ПЕРЕКРЕСТА И ЛИНЕЙНОЕ РАСПОЛОЖЕНИЕ ГЕНОВ В ХРОМОСОМЕ

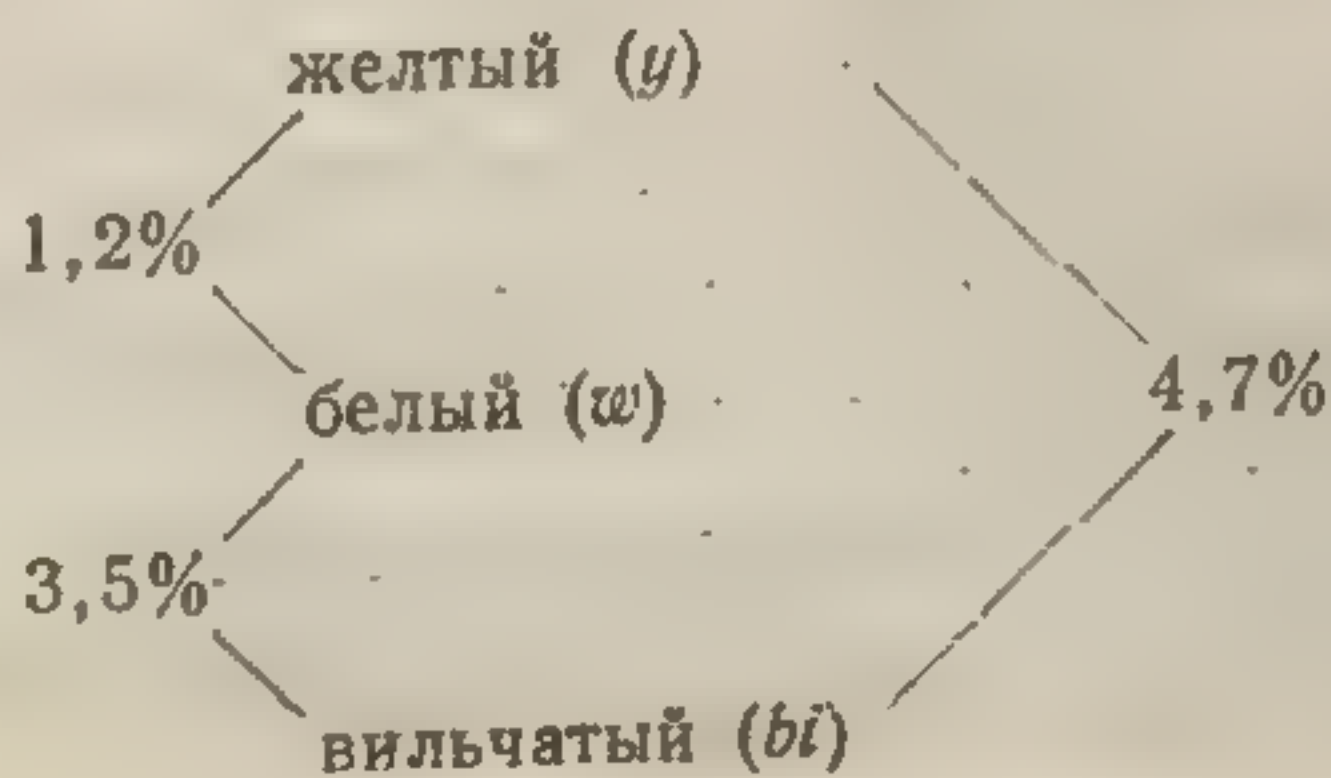
Величина кроссинговера. Величина кроссинговера измеряется отношением числа кроссоверных особей к общему числу особей в потомстве от анализирующего скрещивания и выражается в процентах. Рекомбинация происходит реципрокно, т. е. между родительскими хромосомами осуществляется взаимный обмен; это обязывает подсчитывать кроссоверные классы вместе как результат одного события. Величина кроссинговера измеряется в процентах.

Величина перекреста хромосом отражает силу сцепления генов в хромосоме: чем она больше, тем меньше сила сцепления.

Линейное расположение генов в хромосоме. Т. Морган предположил, что гены расположены в хромосомах линейно, а частота кроссинговера отражает относительное расстояние между ними: чем чаще осуществляется кроссинговер, тем далее отстоят гены друг от друга в хромосоме; чем реже кроссинговер, тем они ближе друг к другу.

Таким образом, когда рекомбинация генов черного цвета тела и коротких крыльев у дрозофилы происходит с частотой 17%, эта величина определенным образом характеризует расстояние между генами в хромосоме.

Одним из классических опытов Моргана на дрозофиле, доказывающим линейное расположение генов, был следующий. Самки, гетерозиготные по трем сцепленным рецессивным генам, определяющим желтую окраску тела y , белый цвет глаз w и вильчатые крылья bi , были скрещены с самцами, гомозиготными по этим трем генам. В потомстве было получено 1,2% мух кроссоверных, возникших от перекреста между генами y и w , 3,5% — от кроссинговера между генами w и bi и 4,7% — между y и bi . Полученные результаты на схеме выглядят следующим образом:



Из этих данных с очевидностью вытекает, что процент перекреста является функцией расстояния между генами. Поскольку расстояние между крайними генами y и bi равно сумме двух расстояний между y и w , w и bi , следует предположить, что гены расположены в хромосоме последовательно, т. е. линейно.

Воспроизводимость этих результатов в повторных опытах указывает на то, что местоположение генов в хромосоме строго фиксировано, т. е. каждый ген занимает в хромосоме свое определенное место — *локус*.

Одинарный и множественный перекресты хромосом. Приняв положения, что генов в хромосоме может быть много и расположены они в хромосоме в линейном порядке, а каждый ген занимает определенный локус в хромосоме, Морган допустил, что перекрест между гомологичными хромосомами может происходить одновременно в нескольких точках. Это предположение было им доказано тоже на дрозофиле, а затем полностью подтвердилось на ряде других животных, а также на растениях и микроорганизмах.

Кроссинговер, происходящий лишь в одном месте, называют *одинарным*, в двух точках одновременно — *двойным*, в трех — *тройным* и т. д., т. е. он может быть *множественным*.

Рассмотрим это на конкретном примере. Если скрестить две формы кукурузы, различающиеся тремя парами сцепленных генов: у одной формы проростки желтые (v) и блестящие (gl), листья «надрезаны» (sl), а у другой проростки зеленые (v^+) и матовые (gl^+), листья нормальные (sl^+), гибрид F_1 имеет генотип

$$\frac{v^+ gl^+ sl^+}{v gl sl}$$

проростки у него зеленые и матовые, листья нормальные. При анализирующем скрещивании этого гибрида с рецессивной исходной формой в F_2 получают растения восьми фенотипических классов в соответствии с числом типов гамет, образуемых тригетерозиготой. Типы гамет гибрида F_1 , генотипы гибридов F_2 и их количественные отношения приведены в таблице 8. Из 726 растений подавляющее большинство, т. е. 505, или 69,6%, имеют родительские сочетания признаков (1-я пара классов) (рис. 56,1). Вторая и четвертая пары классов образовались за счет кроссинговера между генами v и gl (рис. 56, 2) и составляют в сумме $16,8+1,5=18,3\%$. Третья и четвертая пары классов (рис. 56,3) — результат перекреста между генами gl и sl ($12,1+1,5=13,6\%$).

Если один процент кроссинговера принять за *единицу расстояния между генами*, то расстояние между генами v и gl составит 18,3%, а между gl и sl 13,6%.

Расстояние

1 авт

перекрест

От одинарного к
синговера в
ром участке

От одинарного к
синговера во в
ром участке

От двойного кр
синговера в пе
вом и второ
участках

Примечан
сом, указывают м

Так как част
между генами, v
равно сумме рас
 $18,3+13,6=31,9\%$
генами v — sl со
классов), т. е. м
Такое расхож
опыту с генами
между крайними
мой частот пере

Таблица 8

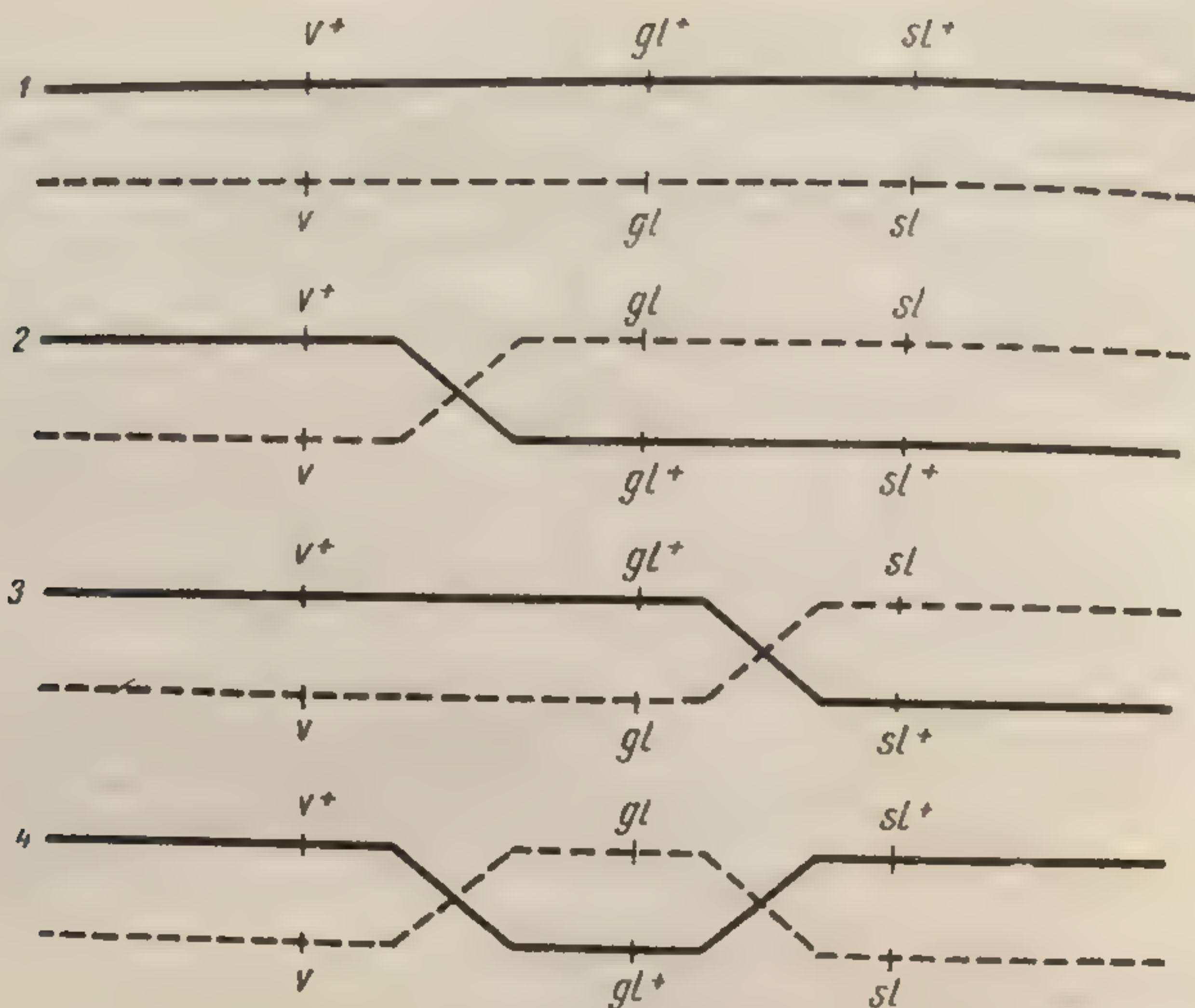
Расщепление в потомстве тригетерозиготы кукурузы со сцепленными генами при анализирующем скрещивании

| Гаметы гибридов | | Генотипы растений F_2 | № пар классов | Число растений | % растений |
|--|-----------------|-------------------------|---------------|----------------|------------|
| Некросоверные | $v^+ gl^+ sl^+$ | $v^+ gl^+ sl^-$ | 1) | 235 | 69,6 |
| | | $v gl sl$ | | | |
| | $v gl sl$ | $v gl sl$ | | 270 | |
| | | $v gl sl$ | всего | 505 | |
| От одинарного кроссинговера в первом участке | $v^+ gl sl$ | $v^+ gl sl$ | 2) | 62 | 16,8 |
| | | $v gl sl$ | | | |
| | $v gl^+ sl^+$ | $v gl^+ sl$ | | 60 | |
| | | $v gl sl$ | всего | 122 | |
| От одинарного кроссинговера во втором участке | $v^+ gl^+ sl$ | $v^+ gl^+ sl$ | 3) | 40 | 12,1 |
| | | $v gl sl$ | | | |
| | $v gl sl^+$ | $v gl sl^+$ | | 48 | |
| | | $v gl sl$ | всего | 88 | |
| От двойного кроссинговера в первом и втором участках | $v^+ gl sl^+$ | $v^+ gl sl^+$ | 4) | 7 | 1,5 |
| | | $v gl sl$ | | | |
| | $v gl^+ sl$ | $v gl^+ sl$ | | 4 | |
| | | $v gl sl$ | всего | 11 | |
| | | | Итого | 726 | 100 |

Примечание. Вертикальные линии, разделяющие значки хромосом, указывают места перекрестов.

Так как частота кроссинговера есть функция расстояния между генами, расстояние между генами v и sl должно быть равно сумме расстояний между генами $v-gl$ и $gl-sl$, т. е. $18,3+13,6=31,9\%$. Однако число одинарных кроссоверов между генами $v-sl$ составляет лишь $16,8+12,1=28,9\%$ (2—3-я пары классов), т. е. меньше ожидаемого на $31,9-28,9=3,0\%$.

Такое расхождение как будто противоречит предыдущему опыту с генами y, w, bi у дрозофилы, где частота перекреста между крайними генами — y и bi (4,7%) точно совпала с суммой частот перекреста между генами $y-w$ (1,2%) и $w-bi$



56.

Рекомбинация сцепленных генов у кукурузы:

1 — некроссоверные хромосомы; 2 — кроссинговер между генами v и gl ; 3 — кроссинговер между генами gl — sl ; 4 — двойной кроссинговер между генами v — gl и gl — sl .

двойной перекрест, который затрудняет оценку истинного расстояния между генами. Двойной кроссинговер нельзя учесть, если хромосома между генами v и sl не маркирована третьим геном gl .

В случае происшедшего двойного обмена участками хромосом (рис. 56, 4) гены v и sl останутся на своих местах и обмен между ними не будет обнаружен. При этом, чем дальше отстоят друг от друга в хромосоме эти гены, тем больше вероятность двойных перекрестов между ними. Процент рекомбинаций между двумя генами тем точнее отражает расстояние между ними, чем оно меньше, так как в случае малого расстояния уменьшается возможность двойных обменов. Поэтому кроссинговер между генами v и sl (28,9%) без учета двойных кроссоверов оказывается меньше, чем сумма единиц кроссинговера между генами v и gl и между gl и sl (31,9%).

Для учета двойного кроссинговера необходимо иметь дополнительный маркер, т. е. ген, находящийся между двумя

(3,5%). Но в том случае гены находились на близком расстоянии друг от друга, а в примере с кукурузой гены расположены на большом расстоянии.

Расхождение в подсчетах объясняется тем, что между далеко отстоящими генами может происходить

изучаемыми генами является ген, следующий за ним. Классов кроссоверов не обнаружено. Возникновение разрывов в ДНК между далекими генами = 31,9%, что в 10 раз превышает частоту перекрестов.

Интерференция

Интерференция — явление, при котором один кроссинговер препятствует возникновению другого в близлежащих районах хромосомы. При двойном кроссинговере в сильно влиятельном хромосоме оказываются этой зависимостью разрывы, что приводит к уменьшению частоты другого кроссинговера.

Величина интерференции и последовательность кроссинговеров. Эффект интерференции наблюдается в отношении полной интерференции. Объясним это на основании данных о частоте кроссинговеров в генотипе кукурузы.

Частота кроссинговеров между генами v и gl составляет 18,3%, а gl и sl — 31,9%. Если бы кроссинговеры между v и gl и между gl и sl происходили независимо, то вероятность кроссинговера между v и sl должна была бы быть равна сумме частот кроссинговеров на этих участках v — gl и gl — sl .

Но в опыте частота кроссинговеров между v и sl оказалась ниже ожидаемой. Величину интерференции можно рассчитать по формуле: $I = 1 - \frac{\text{фактическая частота}}{\text{ожидаемая частота}}$. Это отношение в приведенном примере равно $I = 1 - \frac{28,9}{31,9} = 0,1$.

изучаемыми генами. В рассмотренном примере таким маркером является ген *gl*. Определение расстояния от *v* до *sl* осуществляют следующим образом: к сумме процентов одинарных кроссоверных классов (28,9%) прибавляют удвоенный процент двойных кроссоверов ($1,5 \times 2 = 3,0\%$). Удвоение процента двойных кроссоверов необходимо в связи с тем, что каждый двойной кроссинговер возникает благодаря двум независимым одинарным разрывам в двух точках. Таким образом, истинное расстояние между далеко отстоящими генами *v* и *sl* составляет $28,9 + 3,0 = 31,9\%$, что равняется сумме, полученной от сложения процентов перекреста в двух участках: между генами *v* — *gl* и *gl* — *sl*.

Интерференция. Установлено, что кроссинговер, происшедший в одном месте хромосомы, подавляет кроссинговер в близлежащих районах. Это явление носит название *интерференции*. При двойном перекресте интерференция проявляется особенно сильно в случае малых расстояний между генами. Разрывы хромосом оказываются зависимыми друг от друга. Степень этой зависимости определяется расстоянием между происходящими разрывами: по мере удаления от места разрыва возможность другого разрыва увеличивается.

Величина интерференции может быть измерена. Зная место и последовательность расположения генов в хромосоме, можно рассчитать теоретически ожидаемую частоту двойных перекрестов. Эффект интерференции измеряется отношением числа наблюдаемых двойных разрывов к числу возможных при допущении полной независимости каждого из разрывов.

Объясним это на рассмотренном ранее примере с кукурузой. На основании измерения частоты перекреста было установлено,

что в генотипе $\frac{v^+ gl^+ sl^+}{v gl sl}$ гены *v* и *gl* разделяются расстоянием 18,3%, а *gl* и *sl* — 13,6%. Если разрывы на участках *v* — *gl* и *gl* — *sl* происходят как независимые друг от друга события, то вероятность двойного кроссинговера между генами *v* и *sl* должна быть равна произведению процентов кроссинговера на участках *v* — *gl* и *gl* — *sl*, т. е.

$$\frac{18,3}{100} \times \frac{13,6}{100} \times 100 = 2,5\%$$

Но в опыте получено всего 1,5% растений, возникших вследствие двойного кроссинговера. Наблюдаемый в опыте процент ниже ожидаемого, что и объясняется наличием интерференции.

Величину интерференции измеряют отношением наблюдаемого числа двойных перекрестов к теоретически ожидаемому. Это отношение в генетике называют величиной совпадения или *коинциденцией* и выражают в долях единицы или в процентах. В приведенном примере она равна $1,5 : 2,5$, т. е. 0,6, или 60%.

На небольшом расстоянии, где имеет место влияние одного разрыва на другой, величина совпадения будет меньше 1. Но влияние интерференции распространяется лишь на определенное расстояние, а затем исчезает. В последнем случае коинциденция равна 1, или 100%. Коинциденция в разных хромосомах и в разных участках одной и той же хромосомы различна. Особенности распределения генов в хромосомах, их строение, а также расположение центромеры влияют на частоту перекреста хромосом.

4. ЛОКАЛИЗАЦИЯ ГЕНА

Определение группы сцепления. Если гены расположены в хромосоме линейно, а частота кроссинговера отражает расстояние между ними, то можно определить местоположение гена в хромосоме.

Прежде чем определить положение гена, т. е. его локализацию, необходимо определить, в какой хромосоме находится данный ген. Гены, находящиеся в одной хромосоме и наследующиеся сцепленно, составляют *группу сцепления*. Очевидно, что количество групп сцепления у каждого вида должно соответствовать гаплоидному набору хромосом.

К настоящему времени группы сцепления определены у наиболее изученных в генетическом отношении объектов, причем во всех этих случаях обнаружено полное соответствие числа групп сцепления гаплоидному числу хромосом (табл. 9).

Таблица 9

Число групп сцепления и гаплоидные числа хромосом у некоторых животных и растений

| Виды | Гаплоидное число хромосом | Число установленных групп сцепления |
|--|---------------------------|-------------------------------------|
| Кукуруза (<i>Zea mays</i>) | 10 | 10 |
| Томат (<i>Lycopersicon esculentum</i>) | 12 | 12 |
| Горох (<i>Pisum sativum</i>) | 7 | 7 |
| Нейроспора (<i>Neurospora crassa</i>) | 7 | 7 |
| Дрозофила (<i>Drosophila melanogaster</i>) | 4 | 4 |
| Мышь (<i>Mus musculus</i>) | 20 | 20 |

Совпадение количества групп сцепления с гаплоидным числом хромосом служит еще одним доказательством того, что именно хромосомы являются материальными носителями наследственной информации.

Принцип определения принадлежности гена к той или иной группе сцепления сводится к установлению характера

наследования этого гена по отношению к другим генам, находящимся в уже известной группе сцепления.

Предположим, что известно по одному рецессивному гену в каждой из 7 групп сцепления у гороха (b, c, d и т. д.) и необходимо определить, к какой из групп сцепления относится рецессивный ген a . Так как этот ген может относиться лишь к какой-то одной группе сцепления, то с генами остальных шести он должен показывать независимое наследование. Так, при скрещивании особей двух генотипов

$$\frac{A}{A} \frac{d}{d} \times \frac{a}{a} \frac{D}{D}$$

в F_2 будет расщепление $9 A-D- : 3 A-dd : 3 aaD- : 1 aadd$. Однако с геном одной из 7 групп сцепления, допустим с геном c , ген a обнаружит сцепление, как правило, неполное. В этом случае скрещивание

$$\frac{Ac}{Ac} \times \frac{aC}{aC}$$

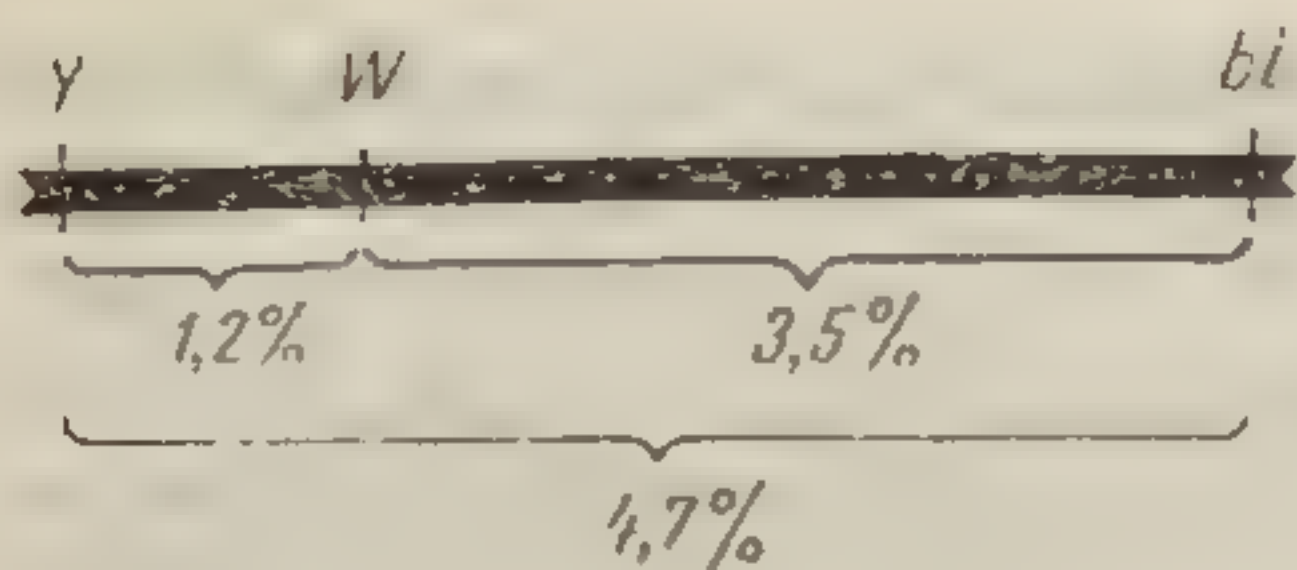
даст в F_2 все четыре ожидаемых класса $A-C-$, $A-cc$, $aaC-$ и $aacc$, но уже не в отношении $9:3:3:1$, а с преобладанием родительских классов $A-cc$ и $aaC-$, большим или меньшим в зависимости от силы сцепления.

Однако генетическими методами невозможно определить, какая конкретная пара гомологичных хромосом аналогична соответствующей группе сцепления. Для этого требуются дополнительные цитогенетические исследования.

Локализация гена. После определения группы сцепления, к которой принадлежит ген, переходят к следующему этапу анализа и устанавливают место гена в группе сцепления. Локализация гена осуществляется путем учета результатов кроссинговера. Иногда для локализации гена привлекают и цитологические методы, о чем будет сказано на странице 155.

Для нахождения локуса гена в хромосоме необходимо производить скрещивание таким путем, чтобы локус определяемого гена при кроссинговере был третьей точкой, как это имело место при рассмотрении явления двойного кроссинговера. Маркировка трех локусов в хромосоме необходима для определения порядка расположения генов и расстояния между ними.

В рассмотренном ранее примере с дрозофилой процент кроссинговера между генами y и w равен 1,2, а между генами w и bi — 3,5. Но по этим показателям еще нельзя сказать, где находится ген y , слева или справа от гена w ; нельзя судить о положении гена w по отношению к гену bi . И только определив процент перекреста между третьей парой генов y и bi (в данном случае 4,7%), можно прийти к заключению, что



57
Схема локализации генов в хромосоме. Цифры указывают процент кроссинговера между генами.

ген *w* должен находиться обязательно между генами *y* и *bi* (рис. 57).

Поскольку ген занимает определенное место в группе сцепления, это позволяет устанавливать порядок расположения генов в каждой хромосоме и строить генетические карты хромосом.

5. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КАРТЫ

Понятие о генетической карте. Генетической картой хромосом называют схему относительного расположения генов, находящихся в данной группе сцепления. Они составлены пока лишь для некоторых наиболее изученных с генетической точки зрения объектов: дрозофилы, кукурузы, томатов, мыши, нейроспоры, кишечной палочки и др.

Генетические карты составляют для каждой пары гомологичных хромосом. Группы сцепления нумеруют. Так, например, у дрозофилы группа сцепления генов X-хромосомы обозначена как I, две группы сцепления, соответствующие двум длинным метацентрическим (двуплечим) хромосомам, — II и III группы сцепления, наименьшая — IV.

Для того чтобы составить карты, необходимо изучить закономерности наследования большого числа генов. У дрозофилы, например, изучено около 500 генов, локализованных в 4 группах сцепления, у кукурузы — около 400 генов, локализованных в 10 группах сцепления, и т. д.

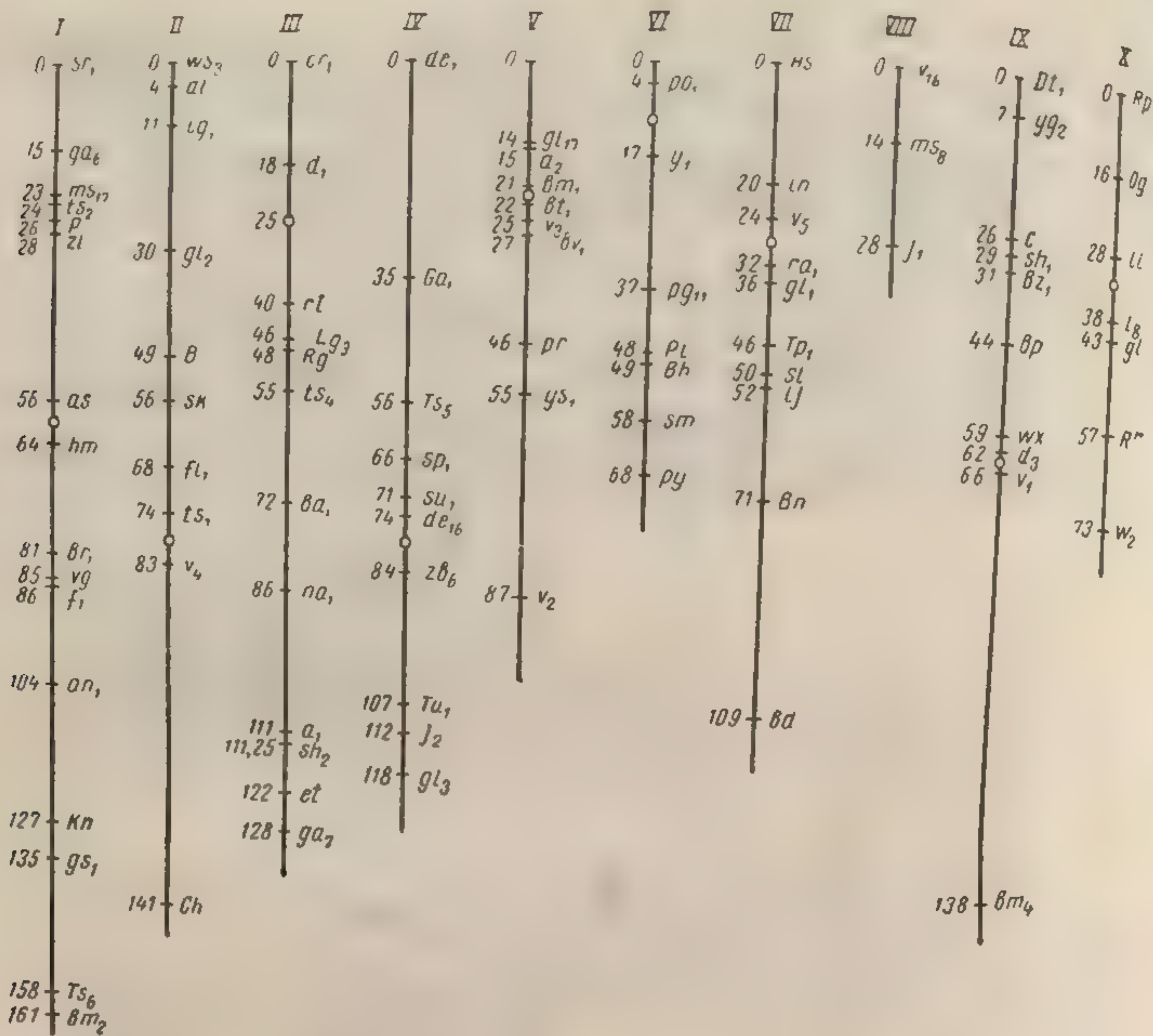
58.

Генетические карты хромосом дрозофилы. Цифры указывают расстояние между генами и одним из концов хромосомы (в единицах перекреста). Названия генов (в скобках — норма):

I: *y* — желтое тело (серое); *w* — белые глаза (красные); *ec* — щетинки между фасетками (отсутствие щетинок); *cv* — отсутствие одной из жилок на крыле (наличие жилки); *v* — киношные глаза (красные); *m* — маленькие крылья (нормальные); *s* — темное тело (серое); *f* — вильчатые щетинки (нормальные); *B* — полосковидные глаза (круглые); *car* — гвоздичные глаза (красные); *av* — короткие щетинки (нормальные).
II: *al* — короткие аристы (нормальные); *dp* — короткие крылья (нормальные); *d* — короткие ноги (нормальные); *b* — черное тело (серое); *pr* — пурпурные глаза (красные); *vg* — зачаточные крылья (нормальные); *c* — изогнутые крылья (прямые); *a* — аркообразные крылья (прямые); *sp* — пятно на крыле (отсутствие пятна).
III: *ru* — грубые фасетки (нормальные); *se* — коричневые глаза (красные); *D* — уменьшенное число щетинок (нормальное); *p* — розовые глаза (красные); *ss* — короткие щетинки (нормальные); *e* — черное тело (серое); *ro* — грубые фасетки (нормальные); *ca* — рубиновые глаза (красные); *Mg* — уменьшенные щетинки (нормальные).
IV: *bt* — согнутые крылья (прямые); *ey* — отсутствие глаз (наличие).

57
 в хро-
 т. пр.
 кду гена
 ми у и в.
 пле сцеп-
 оложения
 рты хрс-
 й хромо-
 ов, нахо-
 ны пока
 ой точки
 и, нейро-
 гомоло-
 апример,
 означена
 длинным
 I группы
 ить зако-
 озофилы,
 в 4 груп-
 зованных
 тояние ме-
 ста). Наз-
 фасетками
 жилки), с -
 темное тело
 (круглые).
 d - корот-
 сные); eg -
 ркообразные
 D - умень-
 шенные; sa -





59.

Генетические карты хромосом кукурузы:

I—X — группы сцепления; цифры указывают расстояние между генами и одним из концов хромосомы (в единицах перекреста). Центромеры указаны кружком. Названия генов: I: *sr*₁ — полосатые листья; *ga*₆ — гаметофитный фактор; *ms*₁₇ — мужская стерильность; *ts*₂ — метелка с семенами; *P* — окрашенный перикарп; *zl* — зиготическая леталь; *as* — асиаписис; *hm* — устойчивость к гелиминтоспориозу; *br*₁ — укороченные междоузлия; *vg* — зачаточные султаны; *f*₁ — тонко исчерченные листья; *an*₁ — початок с тычинками; *kn* — узловатые листья; *gs*₁ — листья с зелеными полосами; *ts*₆ — метелка с семенами; *bm*₂ — коричневая средняя жилка листа.

II: *ws*₃ — белая обертка; *al* — беловатые листья; *lg*₁ — безлигульность; *lg*₂ — блестящие листья; *B* — усилитель антоциановой окраски; *sk* — отсутствие «шелка»; *fl*₁ — мучнистый эндосперм; *ts*₁ — метелка с семенами; *v*₄ — желто-зеленые проростки; *Ch* — перикарп шоколадного цвета.

III: *cr*₁ — скрученные листья; *d*₁ — карликовость; *rt* — отсутствие корней; *Lg*₃ — безлигульность; *Rg* — шероховатые листья; *ts*₄ — метелка с семенами; *ba*₁ — бесплодные стебли; *na*₁ — карликовость; *a*₁ — коричневый перикарп; *sh*₂ — морщинистый эндосперм; *et* — гравированный эндосперм; *ga*₇ — гаметофитный фактор.

IV: *de*₁ — недоразвитый эндосперм; *Ga*₁ — гаметофитный фактор; *ts*₅ — метелка с семенами; *sp*₁ — мелкая пыльца; *su*₁ — сахаристый эндосперм; *de*₁₆ — недоразвитый эндосперм; *2b*₆ — поперечнополосатые листья; *Tu*₁ — пленчатая *J*₂ — «японская» альбинистическая полосатость; *gl*₃ — блестящие листья.

V: *gl*₁₇ — блестящие листья; *a*₂ — антоциановая окраска растения; *bm*₁ — коричневая средняя жилка; *bt*₁ — хрупкий эндосперм; *v*₃ — желто-зеленые проростки; *bv*₁ — короткое растение; *pr* — красный алейрон; *ys*₁ — желтая полосатость; *v*₂ — желто-зеленые проростки.

VI: *po*₁ — многочисленные митозы; *y*₁ — желтый эндосперм; *pg*₁₁ — светло-зеленые всходы; *pl* — пурпурное растение; *Bh* — пятнистый алейрон; *sm* — розовая окраска рылец и «шелка»; *pu* — мелкое растение.

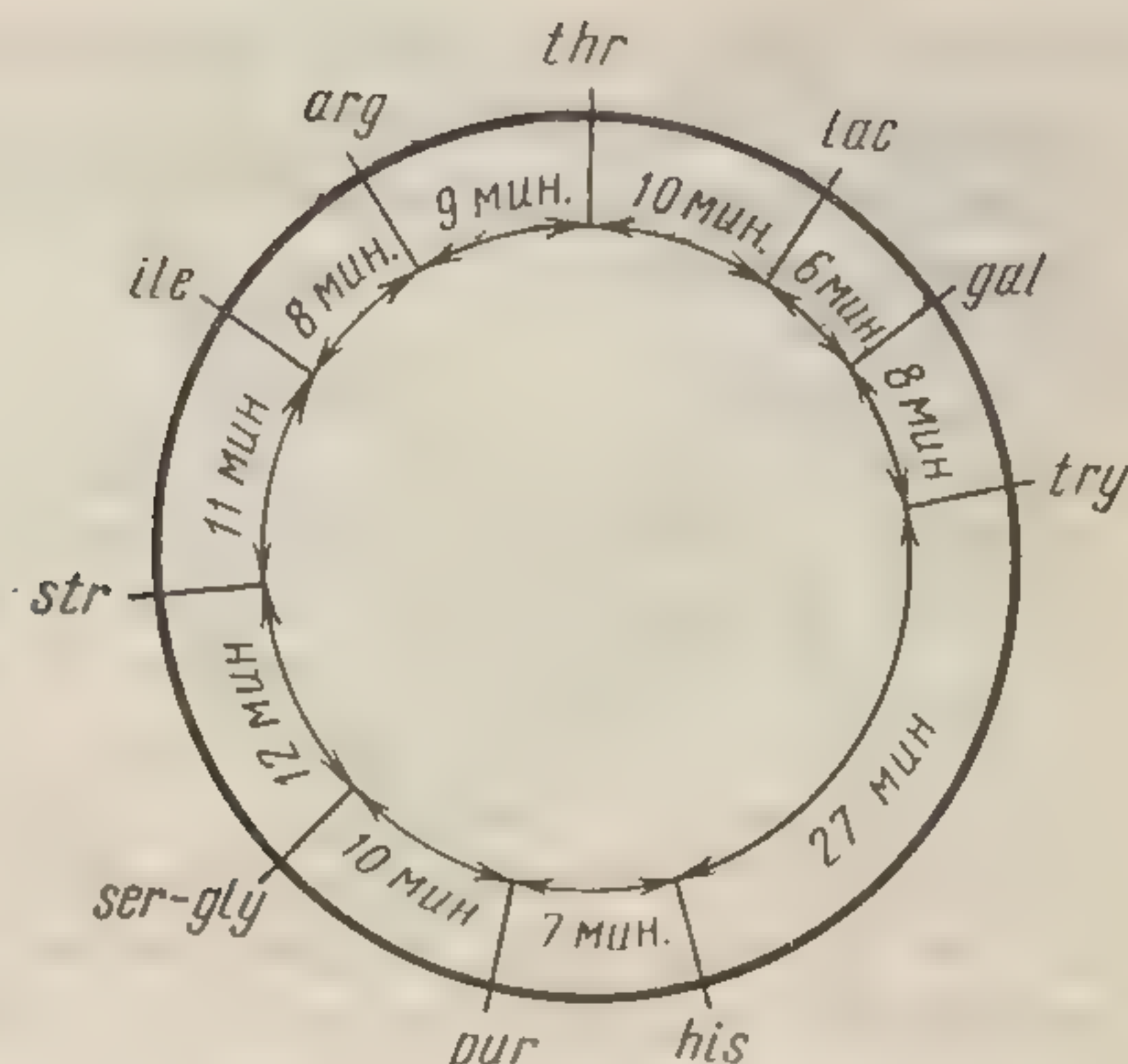
VII: *Hs* — опушенная обертка; *in* — усилитель окраски алейрона; *v*₅ — желто-зеленые проростки; *ra*₁ — разветвленный колос; *gl*₁ — блестящие листья; *Tr*₁ — измененное соцветие; *sl* — надрезанный перикарп; *wh* — восковые листья; *l*₈ — желтые окраски.

60.

Генетическая карта *E. coli*. Расстояние между генами в минутах. Обозначения: *arg*, *thr*, *try*, *his*, *ph*, *leu*, *trp*, *lac*, *gal*, *ton*, *lacZ*, *lacY*, *lacA*, *galP*, *galK*, *galT*, *galE*, *galF*, *galM*, *galH*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, *galQ*, *galR*, *galS*, *galT*, *galU*, *galV*, *galW*, *galX*, *galY*, *galZ*, *galA*, *galB*, *galC*, *galD*, *galE*, *galF*, *galG*, *galH*, *galI*, *galJ*, *galK*, *galL*, *galM*, *galN*, *galO*, *galP*, <

60.

Генетическая карта *Escherichia coli*. Расстояние между генами в минутах. Обозначения генов: *arg*, *thr*, *try*, *his*, *pur*, *ser*, *gly*, *ile* — потребность в аргинине, треонине, триптофане, гистидине, пурине, серине, глицине, изолейцине; *lac*, *gal* — неспособность сбраживать лактозу и галактозу; *str* — устойчивость к стрептомицину.



При составлении генетических карт указывается группа сцепления, полное или сокращенное название генов, расстояние в процентах от одного из концов хромосомы, принятого за нулевую точку, иногда обозначается место центromеры.

Карты хромосом дрозофилы и кукурузы, приведенные в виде сокращенных схем на рисунках 58 и 59, являются плодом огромного и систематического труда многих исследователей. На рисунке 58 видно, что длина генетической карты связана с величиной хромосомы.

Создание генетических карт позволяет предсказывать характер наследования признаков, гены которых нанесены на карту, а в селекционной работе облегчает подбор пар для скрещивания.

При рассмотрении генетических карт хромосом может возникнуть вопрос: каким образом в группе сцепления дрозофилы, а также кукурузы определяется локус гена, занимающего положение 52 или 107%? Ведь процент кроссоверных гамет, образуемых дигетерозиготой, не может равняться даже 50, ибо такое соотношение гамет с родительскими и новыми сочетаниями генов обнаруживается при независимом наследовании. Следовательно, расстояние между самыми крайними точками в пределах одной хромосомы не может составить более 50%.

тне; *sl* — надрезанные листья; *ij* — полосатость; *Вл* — коричневый алейрон; *bd* — ветвистый початок без «шелка».

VIII: *v₁₈* — желто-зеленые проростки; *ms₈* — мужская стерильность; *l₁* — «японская» полосатость.

IX: *Dt₁* — пятнистый алейрон; *yg₂* — желто-зеленое растение; *c* — окрашенный алейрон; *sh₁* — морщинистый эндосперм; *bz₁* — бронзовая окраска алейрона; *br* — коричневый перикарп; *wx* — восковидный эндосперм; *d₃* — карлик; *v₁* — желто-зеленые проростки; *bt₄* — коричневая жилка.

X: *Rp* — устойчивость к ржавчине; *Og* — золотистые полосы; *ll* — тонкие полосы на листьях; *l₂* — желтые проростки; *gl* — золотистая окраска растений после цветения; *R^r* — окрашенные алейрон и растение; *w₂* — белые проростки.

Это кажущееся несоответствие объясняется тем, что локализация генов осуществляется путем учета кроссинговера на коротких, последовательно взятых по длине хромосомы участках, а на карту наносится сумма величин кроссинговера, определенная для всех участков. Поэтому общая длина генетической карты может значительно превышать полученную в эксперименте величину кроссинговера между генами, расположенными на противоположных концах хромосомы.

Генетические карты у микроорганизмов. У многоклеточных организмов рекомбинация генов бывает реципрокной. У микроорганизмов она может быть односторонней. Так, у ряда бактерий, например у кишечной палочки (*Escherichia coli*), перенос генетической информации происходит во время конъюгации клеток (см. гл. 15). Единственная хромосома бактерии, имеющая форму замкнутого кольца, рвется во время конъюгации всегда в определенной точке и переходит из одной клетки в другую.

Длина переданного участка хромосомы зависит от длительности конъюгации. Последовательность генов в хромосоме оказывается постоянной. В силу этого расстояние между генами на такой кольцевой карте измеряется не в процентах кроссинговера, а в минутах (рис. 60), что отражает продолжительность конъюгации.

6. УЧЕТ КРОССИНГОВЕРА ПРИ ТЕТРАДНОМ АНАЛИЗЕ

У высших организмов о кроссинговере, происшедшем в профазе мейоза, судят по частоте кроссоверных особей-рекомбинантов, считая, что появление их отражает соотношение кроссоверных и некроссоверных гамет.

Для прямого доказательства соответствия рекомбинантных зигот кроссоверным гаметам необходимо определять результаты кроссинговера непосредственно по гаплоидным продуктам мейоза. При этом гаплоидные элементы (гаметы или споры) должны иметь гены, проявляющие свое действие в гаплофазе. Объектом, на котором удалось осуществить подобное исследование, явился, например, плесневый гриб (*Neurospora crassa*).

У этого грибка большая часть жизненного цикла приходится на гаплофазу, а диплоидная фаза очень короткая. Диплоидной является только зигота, возникающая в результате оплодотворения. Вскоре после оплодотворения зигота приступает к мейотическому делению, которое приводит к образованию аска — сумки с гаплоидными спорами. При делениях веретено своей осью совпадает с продольной осью сумки. Поэтому продукты мейоза — споры располагаются в сумке цепочкой. В мейозе протекают два обычных деления созревания, затем одно ми-

61.

Расщеплен
аллелей, с
раску спор
Стрелками
которых пр
говер.

тотическо
8 аскоспо

Поско

ственно
мейоза,
будет пр
синговер
видность
тельно к

В слу
ление по
1A:1a. Н
аллелей
среди во
неокраше
причем
в сумке
рами не
дую спор
бирку с
ствующи

Если
аскоспор
шедшем
(рис. 62,

Распо
сом в пе
гены А и
щем пор
В рас
между л
ген а бу

61.

Расщепление по одной паре аллелей, определяющих окраску спор у нейроспоры. Стрелками указаны аски, в которых произошел кроссинговер.



тотическое, в результате чего в каждой сумке образуется 8 аскоспор.

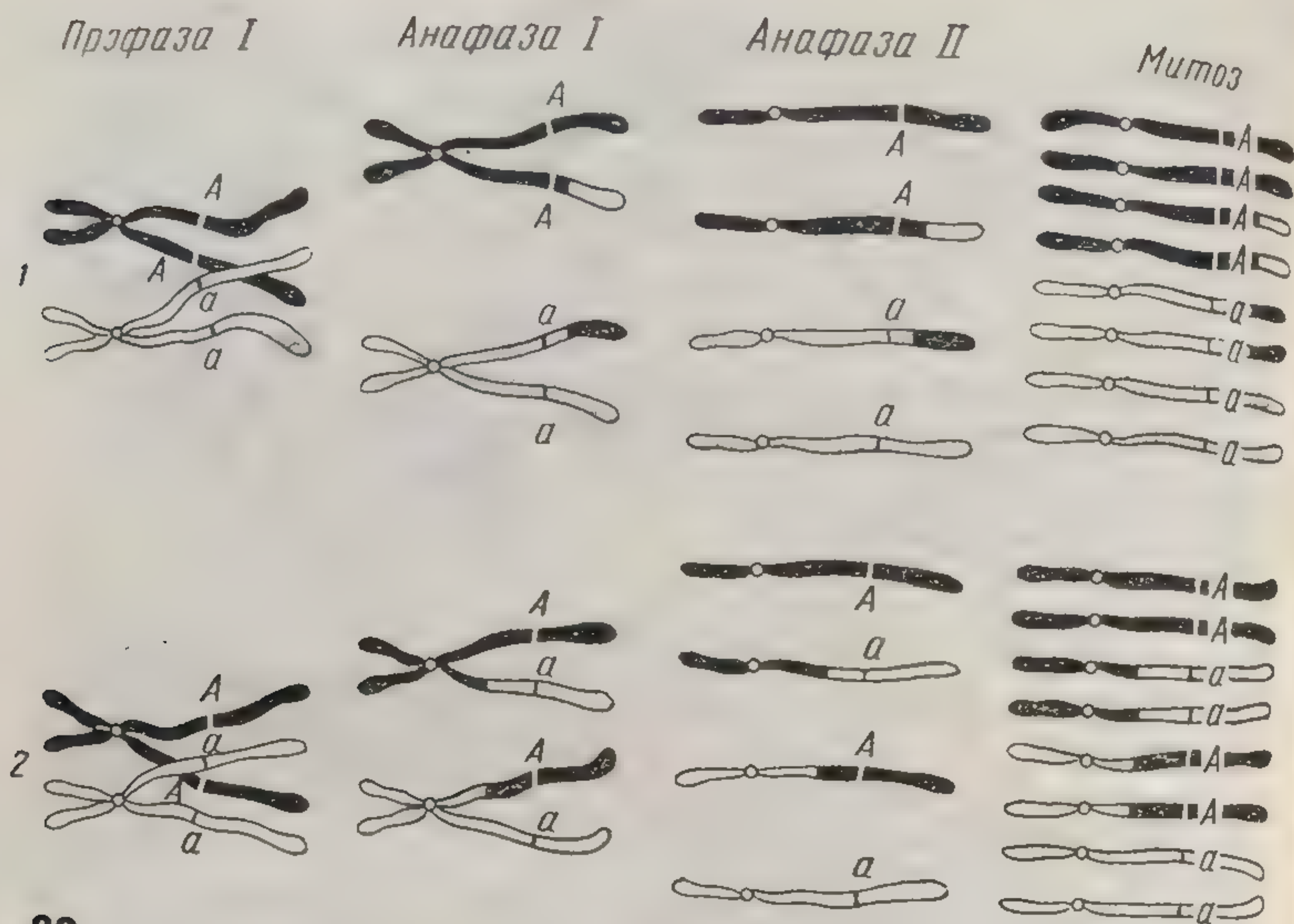
Поскольку у нейроспоры имеется возможность непосредственно определять результаты кроссинговера по продуктам мейоза, установление в этом случае характера расщепления будет прямым доказательством того, что расщепление и кроссинговер осуществляются в мейозе. Этот метод является разновидностью уже описанного тетрадного анализа, но применительно к сцепленным генам.

В случае моногибридного скрещивания ожидается расщепление по гаплоидным продуктам (спорам) в соотношении $1A:1a$. На рисунке 61 приводится расщепление по одной паре аллелей (A и a), определяющих окраску аскоспор. В асках среди восьми спор видны четыре окрашенные (A) и четыре неокрашенные (a) споры, т. е. наблюдается расщепление $1:1$, причем в большинстве случаев порядок расположения спор в сумке $AAAAaaaa$ (три аска с полностью неокрашенными спорами не созрели, пигмент в них еще не синтезировался). Каждую спору можно выделить из аска микроманипулятором в пробирку с питательной средой и вырастить, получив соответствующие спорам мицелии.

Если в сумке обнаруживается нарушение расположения аскоспор, например $AAaaAAaa$, то это будет говорить о происшедшем перекресте в районе между локусом a и центромерой (рис. 62, 2).

Расположение спор будет зависеть от расхождения хромосом в первом и втором мейотических делениях. В результате гены A и a могут распределиться в сумке по спорам в следующем порядке: $AAaaAAaa$, $aaAAAAaa$, $AAAAaaAA$.

В рассматриваемом случае перекрест происходит на участке между локусом данного гена и центромерой. Чем дальше ген a будет удален от центромеры, тем вероятнее перекрест



62.

Схема различных типов поведения гомологичных хромосом при образовании аскоспор у нейроспоры:

1 — кроссинговер не обнаруживается; 2 — кроссинговер обнаруживается.

и, следовательно, больше будет кроссоверных асков. Если перекрест произойдет между дистальным концом хромосомы и геном *a*, то кроссоверное расположение аскоспор не будет обнаружено (рис. 62,1). Указанные особенности нейроспоры дают возможность определить место гена в хромосоме, учитывая расщепление только по одной паре аллелей, что невозможно у диплоидных организмов, для которых нельзя провести тетрадный анализ.

Благодаря тому, что у гаплоидных организмов число рекомбинантных генотипов точно совпадает с числом рекомбинантных гамет или спор, мы вправе судить о перекресте хромосом, происшедшем в профазе мейоза, по числу рекомбинантов и у диплоидных организмов. Таким образом, тетрадный анализ доказывает, что как менделевское расщепление, так и кроссинговер основаны на закономерностях мейоза.

7. ЦИТОЛОГИЧЕСКОЕ ДОКАЗАТЕЛЬСТВО КРОССИНГОВЕРА

После того как генетическими методами удалось установить явление кроссинговера, необходимо было получить прямое доказательство обмена участками гомологичных хромосом, сопровождающегося рекомбинацией генов. Наблюдаемые в профазе

63.

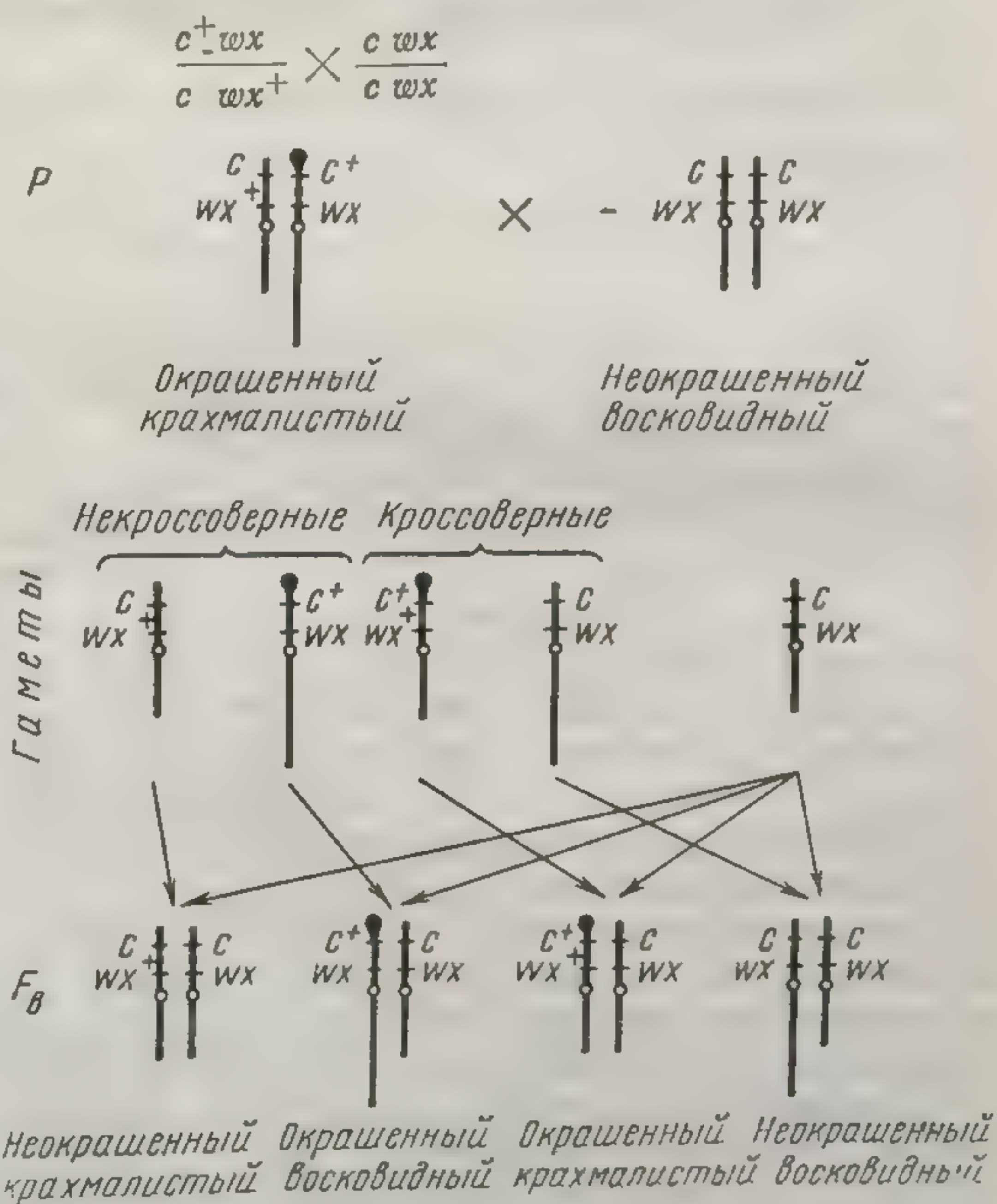
Цитологическое доказательство кроссинговера у кукурузы: с — окрашенный эндосперм; с — неокрашенный; шх — крахмальный; шх — восковой.

мейоза картины хиазм могут служить лишь косвенным доказательством этого явления, констатация происшедшего обмена прямым наблюдением невозможна, так как обменивающиеся участками гомологичные хромосомы обычно абсолютно одинаковы по величине и форме.

Г. Крейтону и Б. Мак-Клинтон удалось получить у кукурузы линию, у которой гомологичные хромосомы различались морфологически — одна была нормальной, а другая несла утолщение на конце одного плеча, второе ее плечо было удлинено. Эти особенности в строении пары хромосом легко обнаруживались при цитологических исследованиях (рис. 63).

В опыте нормальная хромосома несла рецессивный ген c (неокрашенный эндосперм) и доминантный ген wx^+ (крахмалистый эндосперм), измененная хромосома — доминантный ген c^+ (окрашенный эндосперм) и рецессивный ген wx (восковидный эндосперм). Дигетерозиготу $\frac{c^+ wx}{c wx^+}$ скрещивали с ли-

нией, имеющей морфологически нормальные хромосомы, меченные рецессивными генами c и wx :



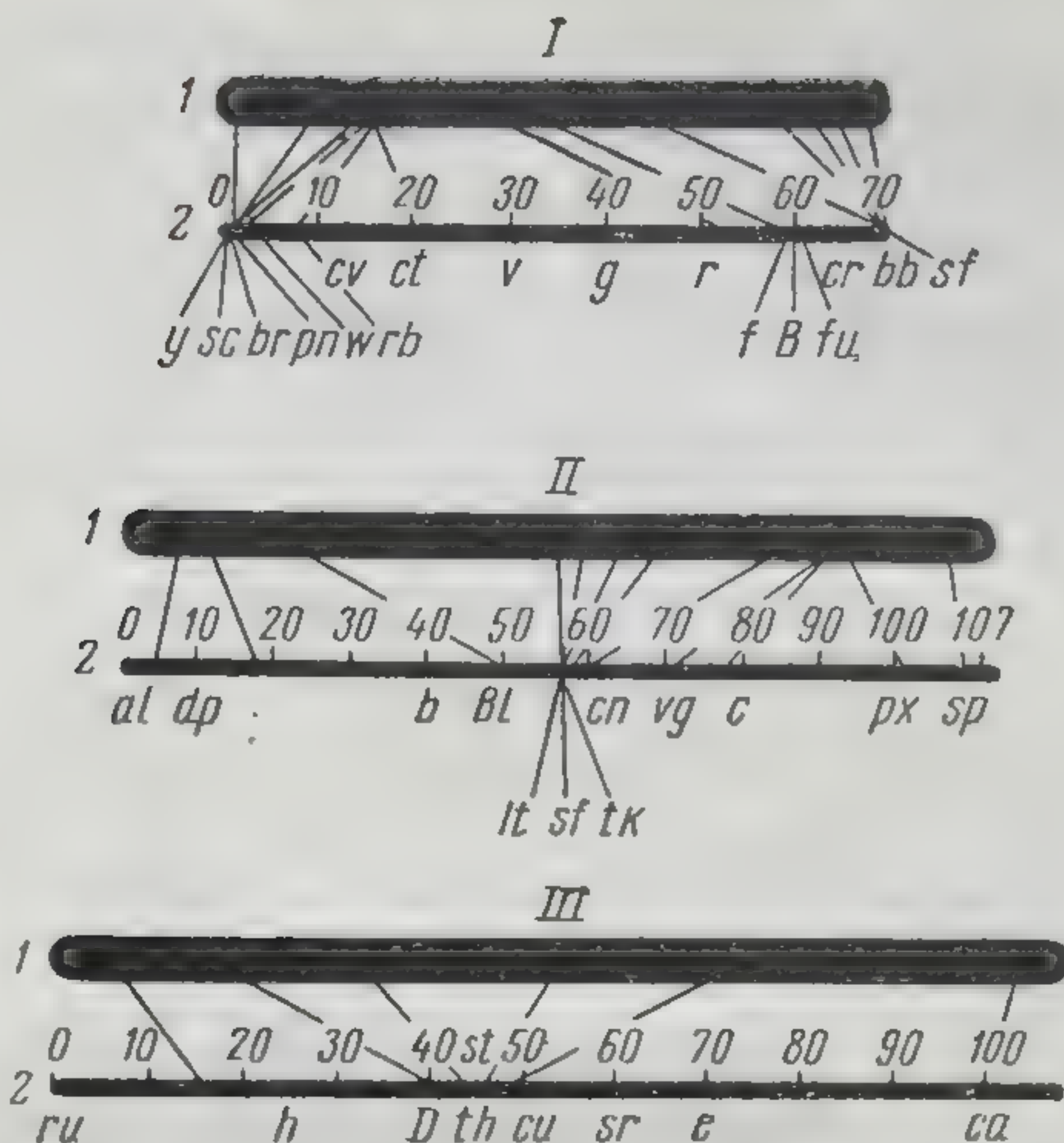
63.

Цитологическое доказательство кроссинговера у кукурузы:

c^+ — окрашенный эндосперм; c — неокрашенный; wx^+ — крахмалистый; wx — восковидный.

64.

Относительные размеры цитологических (1) и генетических (2) карт хромосом (I, II, III) дрозофилы. Цифры означают расстояние в единицах перекреста. Обозначения генов см. на рисунке 58.



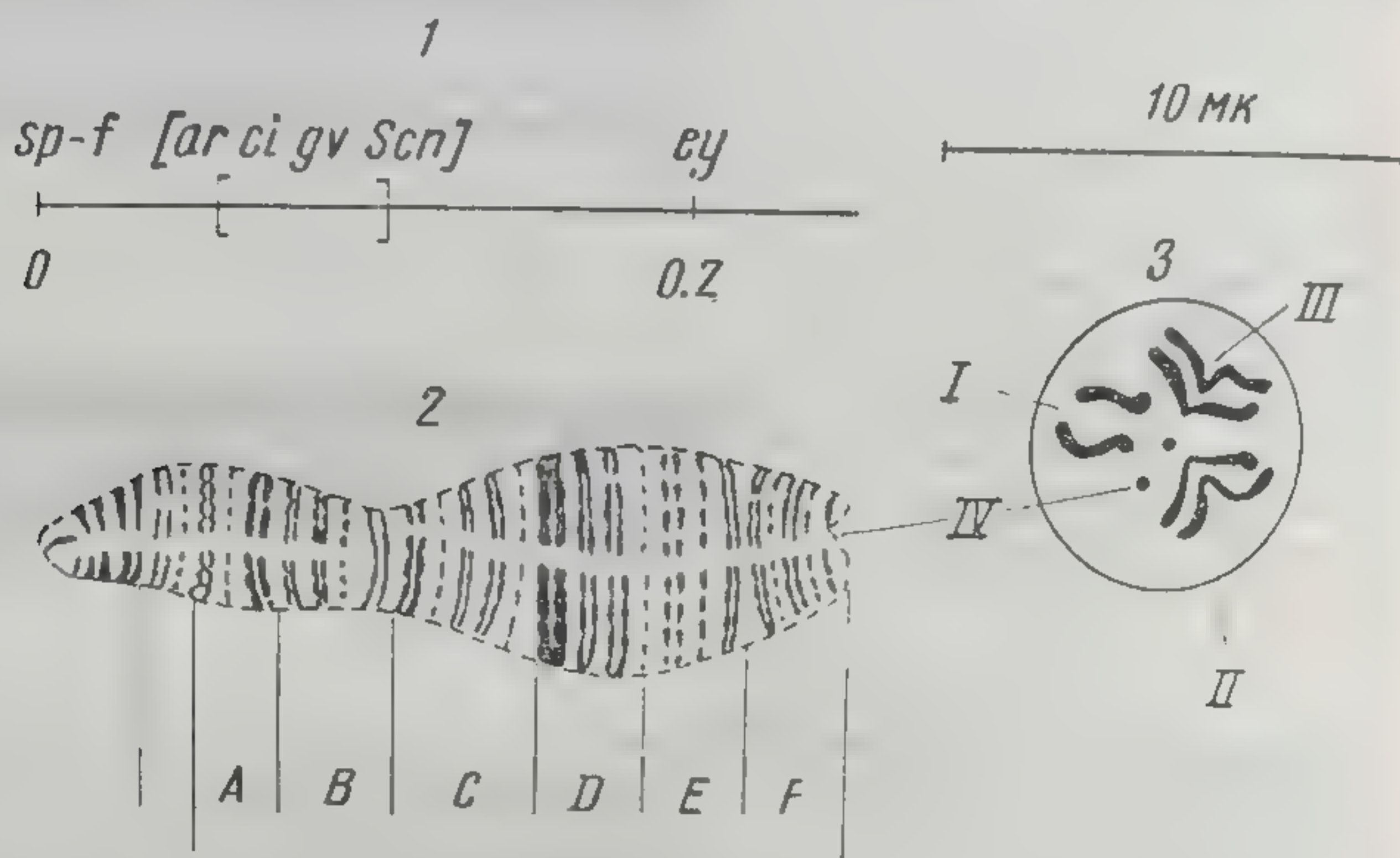
генетическими методами. Несовпадение между генетическими и цитологическими картами обнаруживалось лишь в величине расстояний между генами, причем в одних участках хромосом эти расстояния оказались на цитологических картах меньше, в других — больше. Это объясняется тем, что в разных районах хромосомы вероятность осуществления перекреста неодинакова.

Составление цитологических карт с помощью гигантских хромосом. Цитогенетическое изучение гигантских хромосом в слюнных железах личинок дрозофилы позволило уточнить место целого ряда генов в хромосоме. Так, например, на рисунке 65 дана цитологическая карта одной из четырех гигантских хромосом дрозофилы (а именно четвертой, самой маленькой хромосомы) с указанием районов, в которых локализованы гены. Локализация генов в определенных участках хромосомы производится по методу Т. Пайнтера, использовавшего для этой цели различные мелкие хромосомные перестройки: удвоения, нехватки отдельных дисков и др.

Сопоставление генетических и цитологических карт. Сопоставление генетических и цитологических карт позволило открыть неравномерность частоты перекреста по длине хромосом. Это было показано на хромосомах слюнных желез следующим образом. Генетические карты всех четырех хромосом дрозофилы, составленные на основе частоты перекреста, имеют определенную длину, выражаемую в единицах перекреста. Общая длина X-хромосомы и трех аутосом по генетическим картам составляет 279 единиц перекреста. К. Бриджес измерил длину каждой из

четыре хромосом слюнных желез в микронах. Общая физическая длина хромосом слюнных желез, измеренных под микроскопом, составляет 1180 мк.

Чтобы сопоставить цитологические карты гигантских хромосом с генетическими, Бриджес предложил воспользоваться коэффициентом кроссинговера. Для этого он разделил общую длину всех хромосом слюнных желез (1180 мк) на общую



длину генетических карт (279 единиц). В среднем это отношение оказалось равным 4,2. Следовательно, каждой единице перекреста на генетической карте соответствует 4,2 мк на цитологической карте (для хромосом слюнных желез). Зная расстояние между генами на генетической карте какой-либо хромосомы, можно сравнить относительную частоту перекреста в разных ее районах. Например, в X-хромосоме дрозофилы гены *y* и *ec* находятся на расстоянии 5,5%, следовательно, расстояние между ними в гигантской хромосоме должно быть $4,2 \text{ мк} \times 5,5 = 23 \text{ мк}$, но непосредственное измерение дает 30 мк. Значит, в этом районе X-хромосомы кроссинговер идет реже средней нормы.

В силу неравномерного осуществления обменов по длине хромосом гены при нанесении их на карту распределяются на ней с разной плотностью. Следовательно, распределение генов на генетических картах можно рассматривать как показатель возможности осуществления перекреста по длине хромосомы.

Цитологическая и генетическая карта IV хромосомы дрозофилы:

1 — генетическая карта с указанием генов (обозначения генов см. на рисунке 58); 2 — цитологическая карта, представляющая собой гигантскую хромосому из клеток слюнных желез (A — F — последовательные участки); 3 — метафазная пластинка из клеток ганглия (сравнить размеры IV хромосомы из слюнных желез и метафазной пластинки, масштаб одинаков).

9. МЕХАНИЗМ КРОССИНГОВЕРА

Мейотический перекрест. Еще до открытия перекреста хромосом генетическими методами цитологи, изучая профазу мейоза, наблюдали явление взаимного обвивания хромосом, образования ими χ -образных фигур — хиазм. В 1909 г. Ф. Янсенс высказал предположение, что хиазмы связаны с обменом участками хромосом. Впоследствии эти картины послужили дополнительным аргументом в пользу гипотезы генетического перекреста хромосом, выдвинутой Т. Морганом в 1911 г.

Механизм перекреста хромосом связан с поведением гомологичных хромосом в профазе I мейоза.

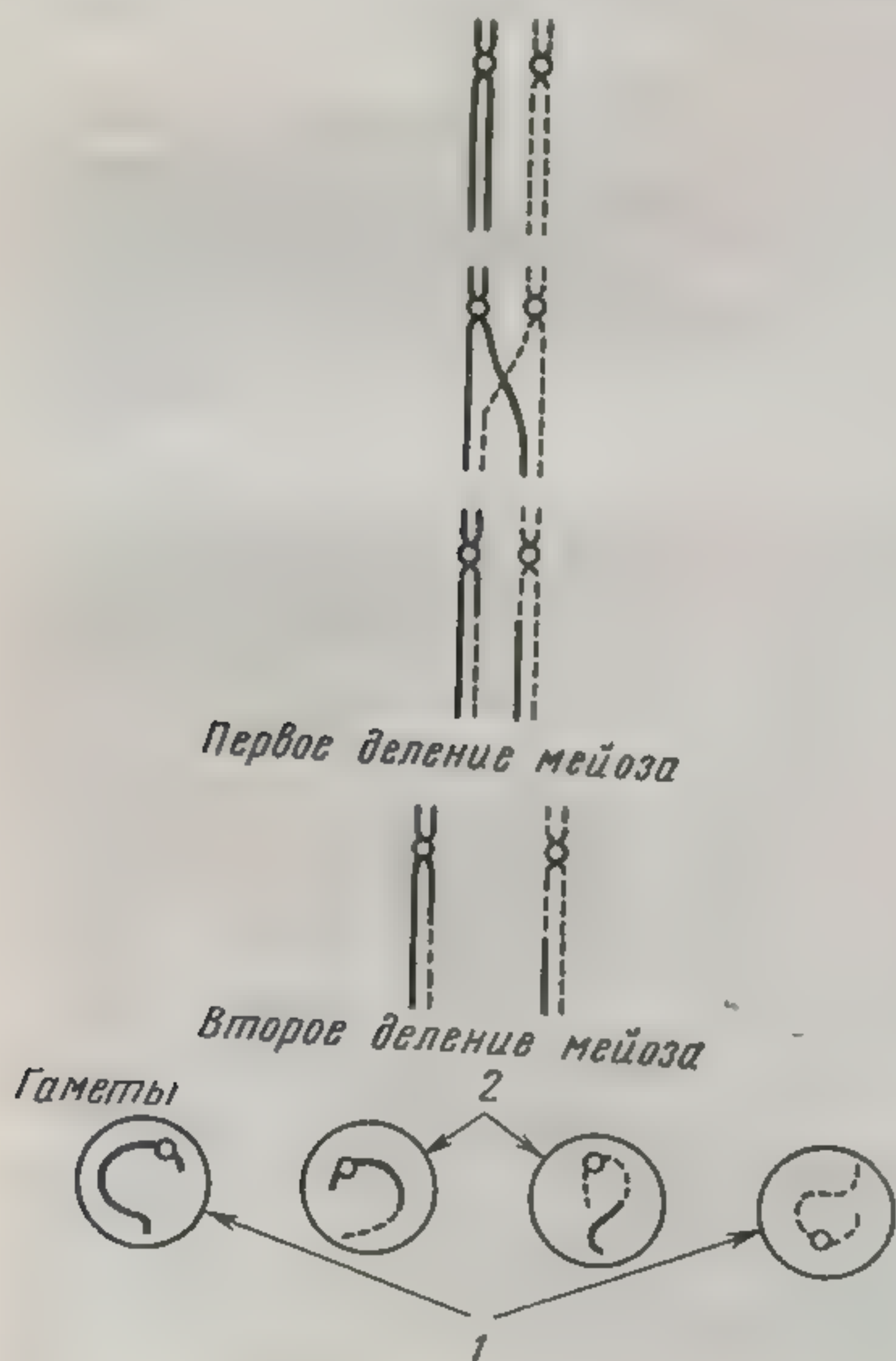
Подробно мейоз рассматривался в главе 3. Вспомним его особенности. В профазе I гомологичные хромосомы конъюгируют идентичными участками. Каждая хромосома в биваленте состоит из двух хроматид, а бивалент соответственно из четырех. На препаратах под микроскопом видны четыре перекрученные хроматиды (рис. 66). Как правило, две из четырех хроматид бивалента перекрещиваются, образуя хиазмы. Последующее отталкивание хромосом, начинающееся с центромер, вызывает «сползание» хиазм к концам (терминализацию) и затем расхождение гомологов. Таким образом, конъюгация — единственный возможный момент, когда может осуществляться кроссинговер между гомологичными хромосомами.

Итак, кроссинговер происходит на стадии четырех хроматид и приурочен к образованию хиазм. До сих пор при рассмотрении явления сцепленного наследования и кроссинговера говорилось лишь условно о перекресте хромосом, а не хроматид.

Известно, что процент рекомбинаций устанавливают на основе большого числа мейозов. Число клеток, в которых происходит обмен идентичными участками между гомологичными хромосомами, зависит от расстояния между изучаемыми генами. Чем дальше отстоят друг от друга гены, тем больше возможность обмена. Однако процент кроссоверов не превышает 50. Допустим, что произошел одинарный кроссинговер, т. е. в биваленте образовалась одна хиазма, и из четырех хроматид обменялись идентичными участками только две несестринские хроматиды. Тогда в каждом биваленте 50% хроматид, или будущих хромосом, оказываются рекомбинантными и 50% — не рекомбинантными. В результате двух мейотических делений образуются две гаметы с родительским типом расположения генов и две — с рекомбинантным (рис. 67). Следовательно, если даже во всех клетках (т. е. 100%), претерпевавших мейоз, произошел одинарный кроссинговер на каком-либо определенном участке, то и в этом случае только половина гамет (50%) будет нести кроссоверные хромосомы. Но кроссинговер в каждой паре учитываемых хромосом на данном участке происходит далеко не

во всех клетках, и доля таких клеток тем меньше, чем меньше расстояние между генами. Поэтому количество кроссоверных по данным генам гамет всегда бывает меньше 50%.

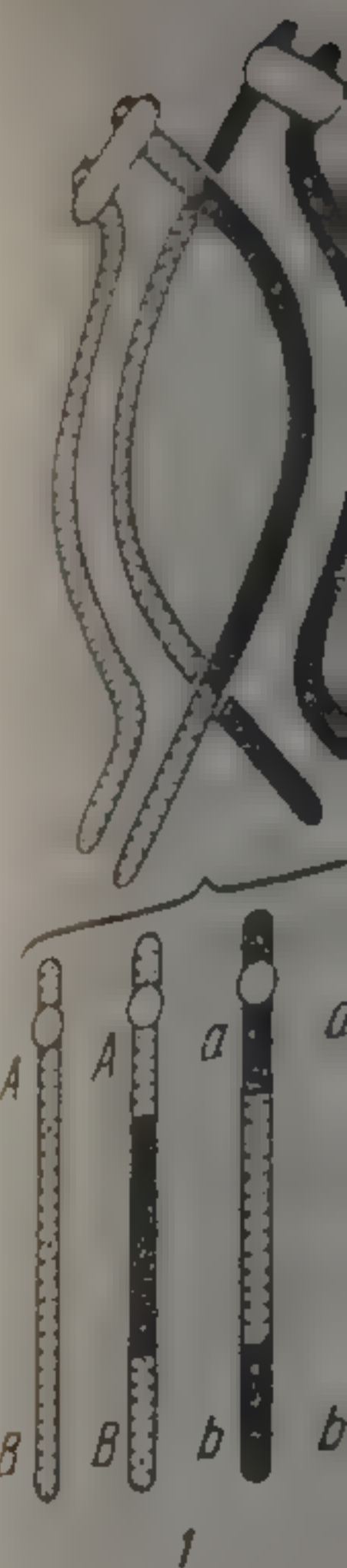
Если в одном биваленте произошел не один обмен, а два и более, то в этом случае образуется несколько хиазм. Поскольку в биваленте четыре хроматиды, то очевидно, что каждая из них имеет равную вероятность обмениваться участками с любой другой. При этом в обмене могут участвовать две, три или четыре хроматиды. На рисунке 68 приведена схема подобных обменов: 1) реципрокного двойного обмена между двумя неестринскими хроматидами, не дающего рекомбинаций генов, если гены-маркеры не затронуты обменом (рис. 68, 1); 2) диагонального обмена, когда две сестринские хроматиды в двух разных районах одновременно вступают в одинарный перекрест с одной и той же неестринской хроматидой, а четвертая хроматида не вовлечена в обмен. В результате такого двойного обмена возникают три рекомбинантных хромосомы и одна остается нерекомбинантной (рис. 68, 2, 3); 3) комплементарного обмена, когда все четыре хроматиды претерпевают одинарные обмены в разных районах, две неестринские хроматиды из четырех попарно претерпевают одинарный обмен в одном месте, а две другие — в другом, вследствие чего возникают четыре рекомбинантных



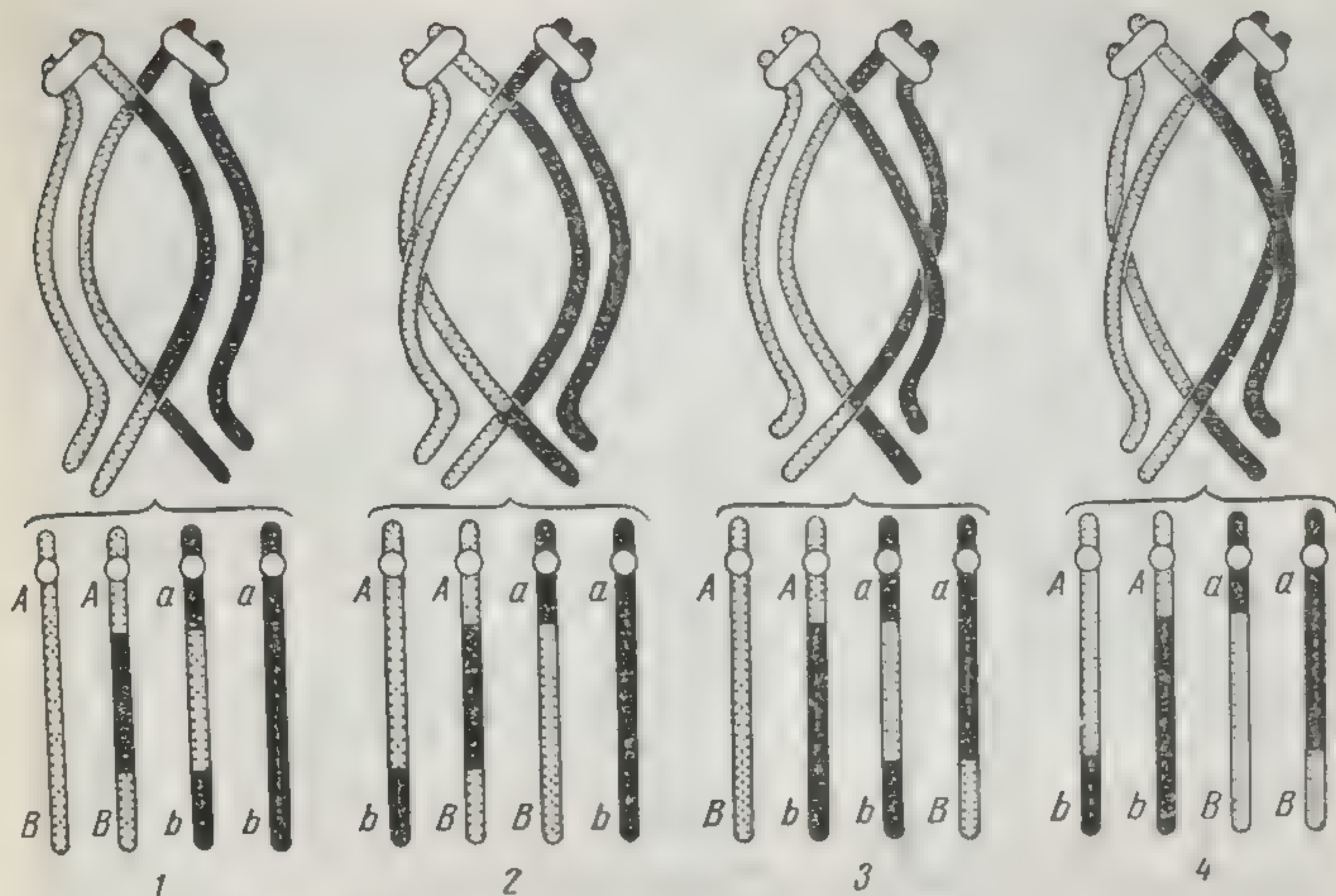
хромосомы (рис. 68, 4). В этом случае двойные кроссоверы могут возникать как следствие одновременных одинарных обменов между хроматидами при участии в обмене трех хроматид. Если учесть суммарно все комбинации хроматид при двойном обмене: не-кроссоверные хроматиды, хроматиды с одинарным и двойным обменом, то получим отношение 4 : 8 : 4, или 1 : 2 : 1, где первый класс — некроссоверные хроматиды, второй — одинарные и третий — двойные кроссоверные хроматиды.

67.

Схема образования гамет после одинарного кроссинговера: 1 — гаметы с родительским расположением генов; 2 — с рекомбинантным



В том случае, если не вовлекаются в обмен, рекомбинанты будут обнаружены. В приведенном примере исходили из четырех хроматид в гомозиготном состоянии, осуществляя обмен не влияя на соотношение. Уже говорил об интерференции обмена подавляющей возникать рекомбинации. Существуют хромосомы и число хиазм одну хиазму хиазм увеличивают. До сих пор с хромосомами может приводить к идентичным, но в биологии. Соматический процесс, кроссинговер, образование гамет.



В том случае, когда гены-маркеры не вовлекаются в двойной кроссинговер, рекомбинантные хроматиды не будут обнаружены.

В приведенных выше расчетах мы исходили из того, что перекрест хроматид в гомологичных хромосомах осуществляется случайно и один обмен не влияет на другой. Однако, как уже говорилось, существует явление интерференции, когда случайность обмена нарушается, т. е. один обмен подавляет другой, тогда множественные обмены могут возникать реже.

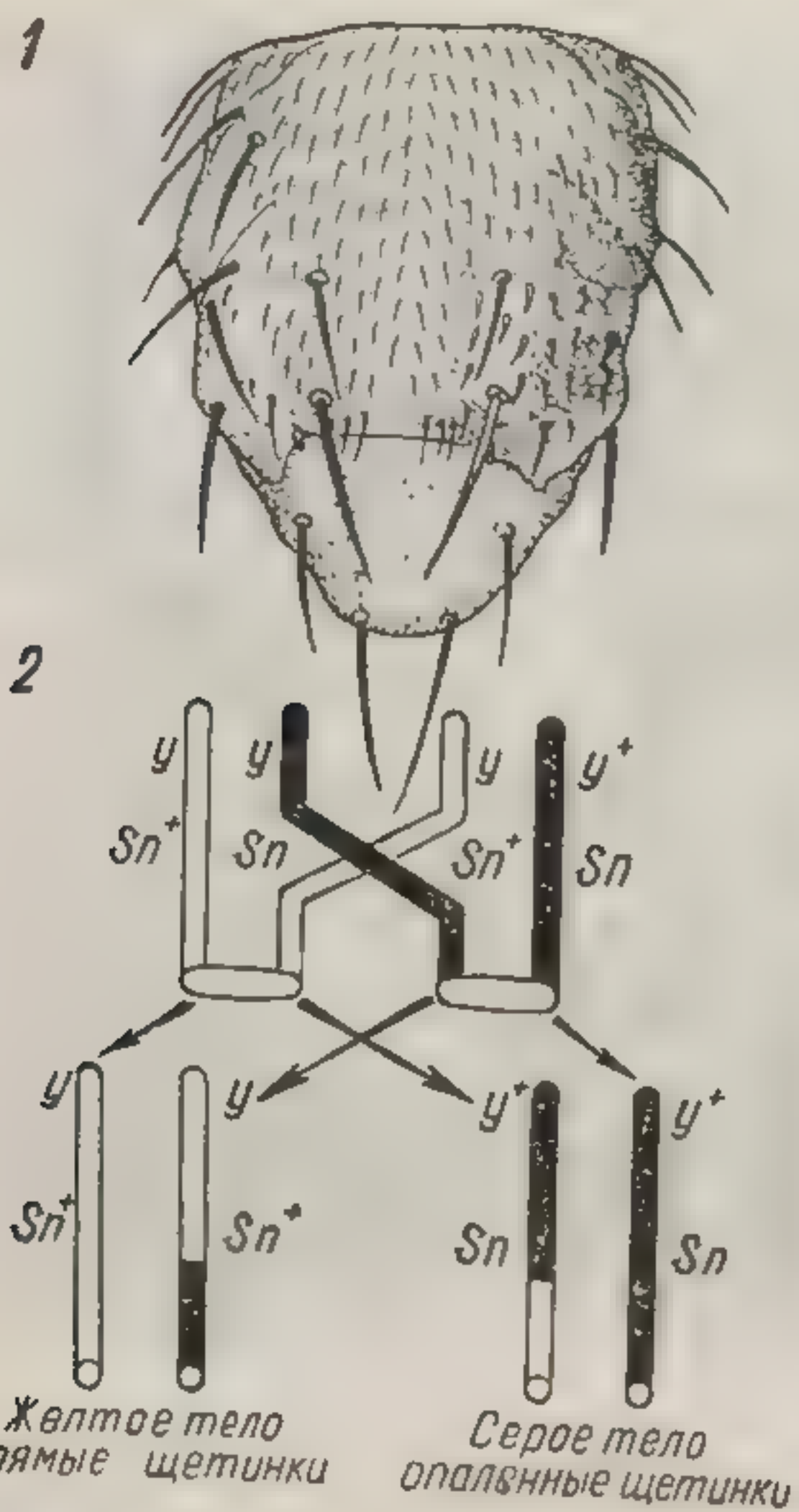
Существует определенная зависимость между длиной хромосомы и числом хиазм. Очень короткие хромосомы имеют лишь одну хиазму на бивалент. С увеличением длины хромосом число хиазм увеличивается до 10.

До сих пор рассматривается кроссинговер между несестринскими хроматидами. Обмен внутри сестринских хроматид не может приводить к рекомбинациям, поскольку они генетически идентичны, и в силу этого такой обмен не имеет смысла в качестве биологического механизма комбинативной изменчивости.

Соматический (митотический) кроссинговер. Как уже говорилось, кроссинговер происходит в профазе I мейоза при образовании гамет. Однако существует *соматический*, или *митотический*, кроссинговер.

Схема двойных хиазм и продукты двойных обменов между хроматидами.

1 — реципрокный двойной обмен между несестринскими хроматидами (две нити обменены); 4 — комплементарный обмен между всеми хроматидами (четыре нити обменены); 2, 3 — диагональный обмен между тремя хроматидами (три нити обменены).



69.

Мозаичные участки тела (двойные пятна) у дрозофилы как результат соматического кроссинговера:

1 — на торксе мухи участок с желтой окраской тела (светлый) и с нормальными щетинками и участок с «опаленными» щетинками, но с серой окраской; 2 — схема соматического кроссинговера; генотипы образовавшихся клеток различаются между собой и отличаются от исходной формы.

соматический кроссинговер может быть обнаружен, если он осуществляется между двумя несестринскими хроматидами. Он проявляется в виде двойных пятен, если место обмена находится между геном sn и центромерой и если в анафазе того же митотического цикла случайно обе хромосомы $y sn^+$ отойдут к одному полюсу, а обе хромосомы $y^+ sn^-$ — к другому. Две клетки, возникшие как следствие одного митоза, при размножении дадут два вида пятен ткани, примерно равных по размеру и проявляющих рецессивные признаки в силу того, что гены y и sn оказываются в результате происшедшего перекреста в гомозиготном состоянии:

$$\frac{y sn^+}{y sn^+}$$

$$\frac{y^+ sn}{y^+ sn}$$

ский, кроссинговер, который осуществляется при митотическом делении соматических клеток главным образом эмбриональных тканей.

Известно, что гомологичные хромосомы в профазе митоза обычно не конъюгируют и располагаются независимо друг от друга. Однако иногда удается наблюдать синапсис гомологичных хромосом и фигуры, похожие на хиазмы, но при этом редукции числа хромосом не наблюдается.

Соматический кроссинговер может приводить к мозаичности в проявлении признаков. Механизм этого явления ясен из следующего примера. Самки дрозофилы, гетерозиготные по сцепленным рецессивным генам y (желтая окраска тела) и sn (опаленные щетинки)

$$\frac{y sn^+}{y^+ sn}$$

имеют серое тело и нормальные щетинки. В случае, если в соматических клетках происходит перекрест в этой паре хромосом, на теле могут появляться пятна с рецессивными признаками (рис. 69, 1).

Как видно на схеме (рис. 69, 2).

70.

Схема неравного кроссинговера. Хромосомы 1, 4 — некр.

Из сером теле...
одного пятна желтое...
го — серого цвета...
Поскольку по...
только на стадии...
мым доказательст...
между хроматидам...
ханизме и генетич...
простоты объясняю...
на самом же деле...
стринскими хромат...
Неравный кросс...

хромосом исходят...
хроматидами гомол...
рывах в строго иде...
этому при перекре...
хромосом с одинако...
случаях наблюдаю...
в силу чего хромати...
кое явление назыв...
такого неравного об...
логичных хромосом...
мосоме — утратиться...
Некоторые насле...
своим происхожде...
как следствие нерав...
рода было обнаруже...
минантного гена Var ...
ных глаз с уменьше...
лом фасеток.

У самки дрозофилы...
типа в глазу насч...
около 800 фасеток. У...
готы по гену B числ...
составляет примерно...
мозиготы по B — с...
Известно также, что...
фили имеет место...
ственное изменение...
ной», или усиленный.

На сером теле мухи с нормальными щетинками появляются одно пятно желтого цвета с нормальными щетинками, а другое — серого цвета с «опаленными» щетинками.

Поскольку появление пятен может быть следствием обменов только на стадии четырех нитей, то этот случай является прямым доказательством того, что кроссинговер осуществляется между хроматидами, а не хромосомами. Поэтому, говоря о механизме и генетических последствиях кроссинговера, лишь для простоты объясняют его обменом между целыми хромосомами; на самом же деле обмен происходит между отдельными несестринскими хроматидами.

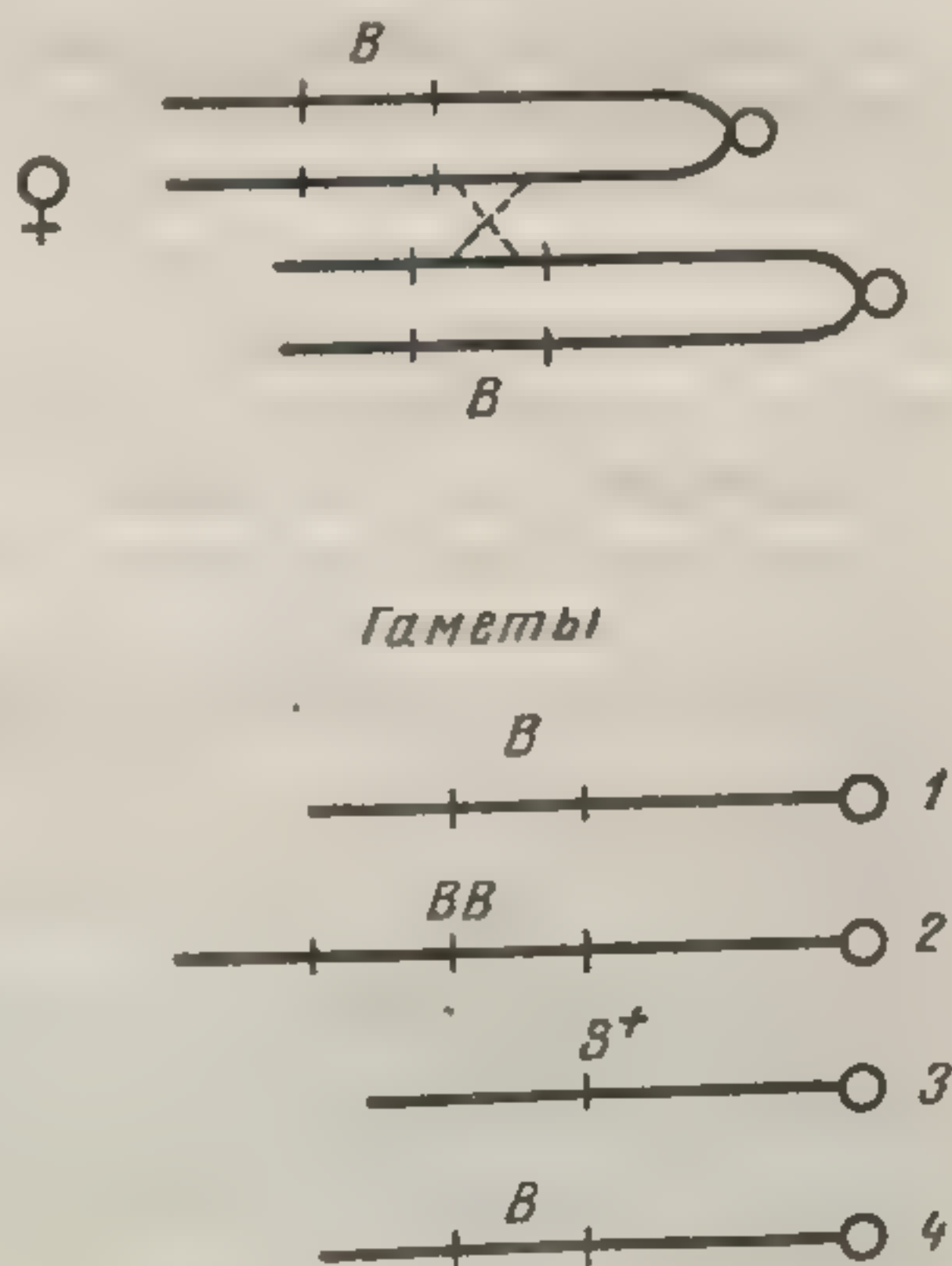
Неравный кроссинговер. Обычно при анализе перекреста хромосом исходят из допущения, что обмен участками между хроматидами гомологичных хромосом осуществляется при разрывах в строго идентичных, тождественных местах. Благодаря этому при перекресте происходит обмен равными участками хромосом с одинаковыми наборами генов. Но в очень редких случаях наблюдаются разрывы в нетождественных точках, в силу чего хроматиды обмениваются неравными участками. Такое явление называют *неравным кроссинговером*. Вследствие такого неравного обмена определенный локус в одной из гомологичных хромосом может удвоиться, а в противоположной хромосоме — утратиться.

Некоторые наследственные изменения у дрозофилы обязаны своим происхождением удвоению гена дикого типа, возникшего как следствие неравного перекреста. Впервые изменение такого рода было обнаружено в половой хромосоме дрозофилы для доминантного гена *Bar* (*B*), определяющего развитие полосковидных глаз с уменьшенным числом фасеток.

У самки дрозофилы дикого типа в глазу насчитывается около 800 фасеток. У гетерозиготы по гену *B* число фасеток составляет примерно 350; у гомозиготы по *B* — около 70. Известно также, что у дрозофилы имеет место наследственное изменение — «двойной», или усиленный, *Bar* : *BB*.

70.

Схема неравного кроссинговера в районе *Bar* X-хромосомы у дрозофилы. Хромосомы 1, 4 — некроссоверные; 2, 3 — кроссоверные.





Дикий тип



Bar



Двойной - Bar

71.

Строение дисков на участке *Bar* X-хромосомы (1) и соответствующий им фенотип (2) дрозофилы.

В гетерозиготном состоянии он снижает число фасеток до 50, а в гомозиготном — до 25. Такое фенотипическое проявление признака связано с изменением не самого гена, а его количества, или дозы. Гипотеза о происхождении наследственного изменения *Bar* путем неравного кроссинговера была высказана А. Стертевантом. В его опытах гомозиготные самки *Bar* при скрещивании с нормальными самцами изредка давали в потомстве наряду с мухами *Bar* нормальных мух и двойных *Bar*.

Было сделано предположение, что в данном случае происходит изменение дозы гена за счет обмена гомологичных хромосом не совсем одинаковыми участками, в результате чего у исходной самки наряду с гаметами *B* возникают кроссоверные гаметы *BB* и *B⁺* (рис. 70). Пометив X-хромосому слева и справа от гена *Bar* двумя генами-маркерами, Стертевант доказал, что появление мух *BB* и *B⁺* всегда связано с кроссинговером.

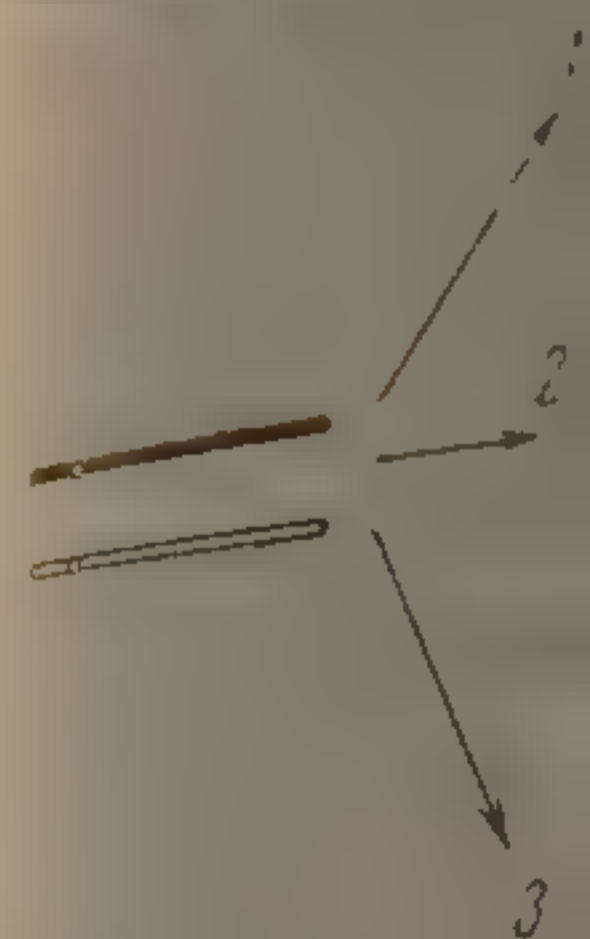
Когда открылась возможность наблюдать строение гигантских хромосом, то Г. Меллер, А. А. Прокофьева-Бельговская и другие подтвердили, что признак *Bar* всегда связан с удвоением нескольких дисков в первой хромосоме. Им удалось цитогенетически доказать, что у мух дикого типа (*B⁺*) имеется одинарный набор нескольких определенных дисков, у мух *Bar* эти диски удвоены, а у мух двойной *Bar* — утроены (рис. 71).

Генетическое подтверждение неравного кроссинговера было получено и на кукурузе.

Гипотезы о механизме кроссинговера. По поводу механизма перекреста существует несколько гипотез, но ни одна из них не объясняет полностью фактов рекомбинации генов и наблюдаемых при этом цитологических картин.

Согласно гипотезе, предложенной Ф. Янсенсом и развитой К. Дарлингтоном, в процессе синапсиса гомологичных хромосом в биваленте создается динамическое напряжение, возникающее в связи со спирализацией хромосомных нитей, а также при взаимном обвивании гомологов в биваленте. В силу этого напряже-

... в синапсе
в синапсе идентичности
ме бивалента.
разрывных к
этой гипотезе
По гипотезе
инговера: сна



обмен. При р
к полюсам всл
напряжения в
дят разрывы н
щими участкам
азма исчезает.

Смысл дру
женной Д. Белл
ванной И. Леде
кации ДНК мож
другую; воспро
кой-то точки пе
гичного партнер
рицу, что и при
Эта гипотеза бы

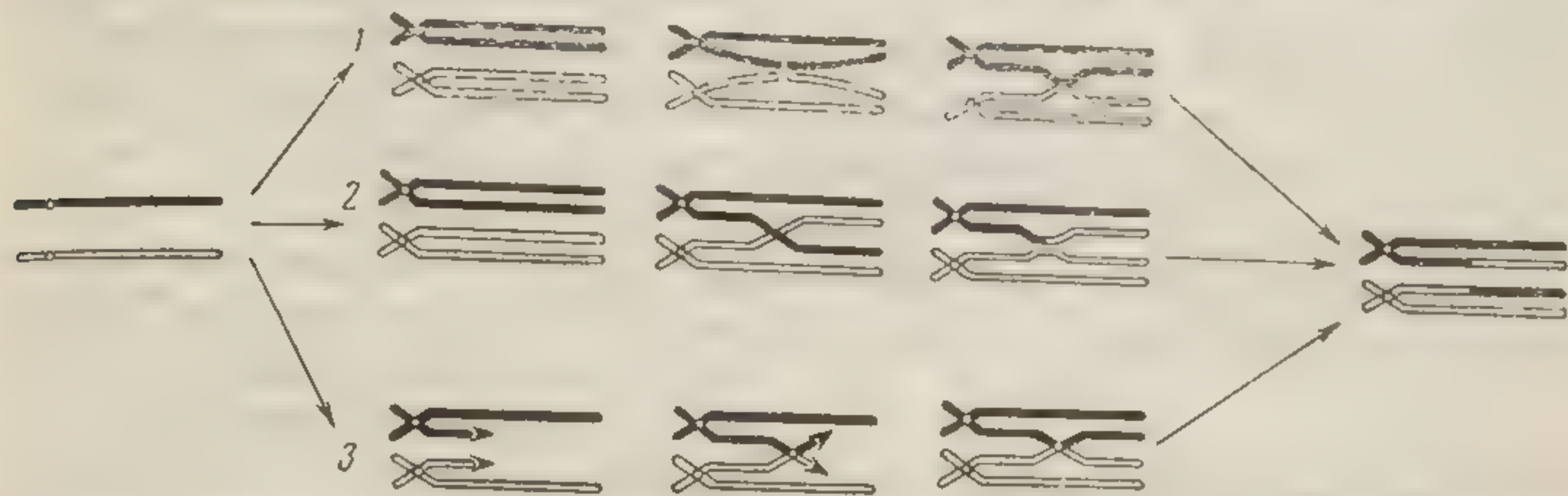
Наконец, К.
уровне молекул
гипотезы изобра
гипотез пока не
и его механизм

10. ФАКТОРЫ,
ВЛИЯЮЩИ

Возможность
являются неотъ
кация хромосом
тельности всей к

ния одна из четырех хроматид рвется. Разрыв, нарушая равновесие в биваленте, приводит к компенсирующему разрыву в строго идентичной точке какой-либо другой хроматиды этого же бивалента. Затем происходит реципрокное воссоединение разорванных концов, приводящее к кроссинговеру. Согласно этой гипотезе хиазмы непосредственно связаны с кроссинговером.

По гипотезе К. Сакса хиазмы не являются результатом кроссинговера: сначала образуются хиазмы, а затем происходит



обмен. При расхождении хромосом к полюсам вследствие механического напряжения в местах хиазм происходят разрывы и обмен соответствующими участками. После обмена хиазма исчезает.

Смысл другой гипотезы, предложенной Д. Беллингом и модернизированной И. Ледербергом, заключается в том, что процесс репликации ДНК может реципрокно переключаться с одной нити на другую; воспроизведение, начавшись на одной матрице, с какой-то точки переключается на матричную нить ДНК гомологичного партнера, а затем вновь возвращается на свою матрицу, что и приводит к рекомбинации генетического материала. Эта гипотеза была названа гипотезой «выбора копии».

Наконец, К. Уайтхауз пытается объяснить кроссинговер на уровне молекулярных процессов (см. гл. 17). Схематично эти гипотезы изображены на рисунке 72. Таким образом, ни одна из гипотез пока не объясняет полностью процесса кроссинговера, и его механизм до сих пор остается неясным.

10. ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ НА ПЕРЕКРЕСТ ХРОМОСОМ

Возможность влияния на процесс кроссинговера. Хромосомы являются неотъемлемой частью всей системы клетки. Редупликация хромосом и весь цикл деления являются результатом деятельности всей клетки.

72

Схемы, иллюстрирующие различные гипотезы механизма перекреста хромосом:

1 — образование разрывов с последующей рекомбинацией; 2 — образование хиазм с последующим разрывом и обменом; 3 — ошибка в выборе копии

Перекрест хромосом как сложный физиологический, физический и биохимический процесс подвержен влиянию факторов внешней среды, функционального состояния целого организма и отдельной клетки. Перекрест хромосом обусловлен также их внутренней структурой и генным составом, т. е. генотипом.

Перекрест у гомо- и гетерогаметного пола. У большинства изученных животных и растений хиазмы и перекрест осуществляются в мейозе у обоих полов. Но существуют отдельные виды животных, у которых мейотический кроссинговер происходит только у гомогаметного пола, а у гетерогаметного в норме отсутствует. Это касается не только половых хромосом, отсутствие синапсиса у которых можно было бы объяснить их гетероморфностью у гетерогаметного пола, но и аутосом.

По некоторым цитологическим данным, у самцов дрозофилы и самок шелкопряда в профазе I мейоза либо полностью отсутствует синапсис и образование хиазм, либо эти процессы происходят не в профазе мейоза, а на более ранних стадиях развития половых клеток (на стадии сперматогониев и оогониев). У гомогаметного пола этих видов (самок дрозофилы и самцов шелкопряда) перекрест хромосом протекает нормально. У многих видов млекопитающих

У многих видов млекопитающих, птиц, рыб и насекомых гетерогаметность пола не сказывается на процессе кроссинговера.

Влияние структуры хромосом на частоту перекреста. Известно, что хромосома состоит из эухроматиновых и гетерохроматиновых участков. Целостная структура хромосомы в митозе и мейозе обеспечивается наличием центромеры. Около центромеры имеются, как правило, гетерохроматиновые участки.

Центромера играет очень важную роль и в механизме перекреста хромосом.

У дрозофилы в норме вблизи центромеры перекрест происходит редко. По мере удаления от нее частота перекреста увеличивается, а затем к концам снова уменьшается. Поэтому на генетических картах дрозофилы вблизи центромеры локализуется генов больше, чем в удаленных от нее районах. У кукурузы такого влияния центромеры на кроссинговер не обнаружено.

На частоту перекреста в разных участках хромосомы влияет и распределение гетерохроматиновых и эухроматиновых районов. Гетерохроматиновые участки способствуют высокой изменчивости частоты перекреста под влиянием факторов внешней среды. Значение гетерохроматиновых и эухроматиновых районов для кроссинговера может быть связано со степенью спирализации хромосомной нити в этих районах. Понижение частоты кроссинговера в центромерном районе может быть связано с высокой спирализацией этого района хромосомы. Спирализация уменьшает цитологическое расстояние между генами, а ее усиление может препятствовать синапсису гомологичных районов и перекресту.

Влияние функционального состояния и генотипа организма на перекрест хромосом. Частота кроссинговера зависит от возраста организма (это установлено для дрозофилы). Если изучить перекрест между двумя генами, локализованными на генетической карте на небольшом расстоянии, скажем на расстоянии 6% друг от друга, и учитывать процент кроссинговера у самок дрозофилы по десятидневкам откладки оплодотворенных яиц (за 1—10, 11—20, 21—30 дней), то частота перекреста будет составлять соответственно 5,9; 1,8 и 3,8%. Следовательно, первый возраст соответствует максимуму, второй — спаду, а третий — подъему процента перекреста.

Вполне возможно влияние функционального состояния организма на течение различных стадий мейоза (а значит, и на перекрест хромосом), ибо степень спирализации хромосом, скорость прохождения различных стадий профазы может в сильной степени зависеть от физиологического состояния клеток. Это тем более вероятно, что в зависимости от физиологического состояния клеток могут изменяться соотношения химических ингредиентов хромосом и цитоплазмы, а также дисперсность коллоидов, повышаться или понижаться вязкость хромосом и окружающей плазмы.

Генотип может влиять на частоту кроссинговера различными путями. Например, на частоту перекреста в сильной степени влияют хромосомные перестройки, поскольку они нарушают нормальный синапсис хромосом в стадии зигонемы.

У кукурузы открыты гены, которые контролируют синапсис хромосом в профазе I мейоза (асинаптический ген), спирализацию и слипание хромосом; найден ген, препятствующий редукции хромосом в мейозе. У ржи также обнаружен генетический контроль частоты образования хиазм. Очевидно, что подобного типа гены могут влиять и на частоту обменов в гомологичных хромосомах.

Влияние факторов внешней среды на перекрест. До сих пор мы рассматривали зависимость кроссинговера от генотипа и определяемого им физиологического состояния клеток и организма. Такой тип перекреста называют *спонтанным кроссинговером*. Но частоту перекреста можно изменить влиянием на организм различных факторов внешней среды.

Перекрест, вызванный искусственно влиянием различных факторов, называют *индуцированным кроссинговером*.

На перекрест хромосом влияют многие факторы внешней среды: высокая и низкая температура, ионизирующие излучения, присутствие в клетках ионов кальция и магния и др.

Например, у дрозофилы низкие (9—13°) и высокие (30—32°) температуры увеличивают процент кроссинговера; в оптимальных температурных условиях развития обнаруживается наименьший процент перекреста.

Дальнейшими исследованиями было установлено, что районы хромосом вблизи центромеры более отзывчивы на внешние воздействия, чем удаленные от нее. Это явление связывают с более высокой реактивностью гетерохроматиновых районов вблизи центромеры.

Ионизирующая радиация также влияет на кроссинговер, увеличивая его частоту. Уже говорилось о том, что у гетерогаметного пола (самцы дрозофилы и самки тутового шелкопряда) перекрест хромосом не обнаруживается. Однако если эти организмы подвергнуть действию рентгеновых лучей, то в потомстве возникают кроссоверные особи.

Исследование действия химических агентов также показало, что многие из них также увеличивают частоту кроссинговера. ЭДТА — этилендиаминтетрауксусная кислота — наиболее изученная из химических агентов по эффекту на кроссинговер.

Предполагается, что этот агент удаляет из хромосомы ионы кальция и магния, которые, по-видимому, играют роль в поддержании структурной целостности хромосом, поэтому удаление их ведет к нарушению непрерывности структуры хромосом, что и увеличивает частоту хроматидных разрывов, часть из которых может приводить к рекомбинации генов.

Конкретный механизм действия внешних факторов на кроссинговер все еще остается невыясненным.

* * *

Изучение сцепленного с полом наследования и явления кроссинговера дало возможность сформулировать хромосомную теорию наследственности, в первоначальном виде предложенную Морганом. Согласно этой теории единицы наследственности — гены — расположены в хромосомах в определенной линейной последовательности, причем каждый ген имеет в хромосоме свое определенное место — локус. Таким образом, хромосомы по своей длине наследственно дискретны. Частота кроссинговера между генами является функцией расстояния между ними.

К сказанному следует добавить, что благодаря перекресту гены могут комбинироваться и давать сочетания признаков, которые наилучшим образом обеспечивают приспособление организма к среде. В случае сцепления благоприятных генов с вредными с помощью перекреста они могут разъединяться. Таким образом, кроссинговер играет исключительно важную роль в процессе эволюции, повышая комбинативную изменчивость.

Глава 10. НИ
(Ш
НА

Для того что
материального н
чественные зако
зано (гл. 3), он
ствами: выполня
клетки, облада
распределяться в
виям полностью

Есть ли в ци
численными свой

Многие органи
вию. Так, центри
лении клетки, пл
процессы, митохо
босомах синтезир

Известно такж
ладают способнос
и второму услови

Однако ни од
триоли, не распе
хромосомы. Имен

структур (хромос
Кроме того, с

ядром и цитоплаз
тернос для каждо
много однозначн

стоянно; 2) ядро
и заместить возни
при делении клет

нию органоиды ц
множения одним
Различия в ст

словлены их спец
тельности клетк
Приведенные

цитоплазмы долж
ностях наследова
Наследование, о

Глава 10. НЕХРОМОСОМНОЕ (ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЕ) НАСЛЕДОВАНИЕ

Для того чтобы та или иная структура могла выполнять роль материального носителя наследственности и обеспечивать количественные закономерности наследования, как уже было сказано (гл. 3), она должна обладать тремя основными свойствами: выполнять жизненно важные функции в метаболизме клетки, обладать способностью к самовоспроизведению, точно распределяться в дочерние клетки при делении. Этим трем условиям полностью удовлетворяют структуры ядра — хромосомы.

Есть ли в цитоплазме структуры, обладающие тремя перечисленными свойствами?

Многие органоиды цитоплазмы удовлетворяют первому условию. Так, центриоли участвуют в образовании веретена при делении клетки, пластиды обеспечивают некоторые синтетические процессы, митохондрии являются ее дыхательным центром, в рибосомах синтезируется белок и т. д.

Известно также, что центриоли, пластиды и митохондрии обладают способностью к саморепродукции, т. е. удовлетворяют и второму условию.

Однако ни один из органоидов цитоплазмы, исключая центриоли, не распределяется при делении клетки столь точно, как хромосомы. Именно в этом и состоит главное отличие ядерных структур (хромосом) от цитоплазматических.

Кроме того, есть еще два существенных различия между ядром и цитоплазмой: 1) ядро содержит ограниченное и характерное для каждого вида число хромосом; в цитоплазме обычно много однозначных органоидов, число их, как правило, непостоянно; 2) ядро в большинстве случаев не способно исправить и заместить возникшие дефекты хромосом, они воспроизводятся при делении клетки; поврежденные и неспособные к размножению органоиды цитоплазмы могут быть замещены путем размножения одноименных неповрежденных структур.

Различия в структуре и функциях ядра и цитоплазмы обусловлены их специализацией и различным назначением в деятельности клетки как единой системы.

Приведенные различия в свойствах хромосом и органоидов цитоплазмы должны обуславливать и различия в закономерностях наследования, определяемых этими элементами клетки. Наследование, определяемое хромосомами, получило назва-

ние ядерного или хромосомного. В тех же случаях, когда матеральной основой наследования являются элементы цитоплазмы, оно называется *нехромосомным* или *цитоплазматическим*.

Поскольку и у растений, и у животных яйцеклетка содержит много цитоплазмы, а мужская гамета ее, как правило, почти лишена, следует ожидать, что цитоплазматическое наследование, в отличие от хромосомного, должно осуществляться по материнской линии.

Кроме того, если для органоидов цитоплазмы нет такого точного механизма распределения при делении клеток, который существует для хромосом, то очевидно, что цитоплазматическое наследование не может характеризоваться такими строгими количественными закономерностями, как ядерное.

Основоположники изучения цитоплазматической наследственности — немецкие генетики К. Корренс и Э. Баур.

1. ОТНОСИТЕЛЬНАЯ РОЛЬ ЯДРА И ЦИТОПЛАЗМЫ В НАСЛЕДОВАНИИ

Наследование при андрогенезе. Надежным способом, позволяющим выяснить относительную роль ядра и цитоплазмы в наследовании, является получение клеток, имеющих цитоплазму одного вида, а ядро — другого.

Один из методов замещения ядра — его разрушение в яйцеклетке одного вида с последующим оплодотворением сперматозоидом другого вида. При развитии таких гаплоидных зигот получаются гаплоидные андрогенные особи, поскольку они произошли из отцовского ядра и материнской цитоплазмы. Но гаплоидные зиготы погибают на ранней эмбриональной стадии, и поэтому долгое время не удавалось получить взрослые андрогенные формы.

Лишь недавно Б. Л. Астауров получил диплоидные андрогенные гибриды при скрещивании двух видов шелкопряда: *Bombus mori* и *B. mandarina*.

У шелкопряда гетерогаметный пол (ХУ) женский, а гомогаметный (ХХ) — мужской. Кроме того, у шелкопряда, как и у многих насекомых, наблюдается полиспермия.

В скрещивании *B. mandarina* × *B. mori* самец был маркирован тремя рецессивными генами, находящимися в разных хромосомах: *ch* — желто-коричневая окраска личинок, *ml* — молочно-белая окраска гусениц, *p* — белая окраска бабочек. Самка несла соответственно три доминантных гена, определяющих черный цвет личинок, серый цвет гусениц, темную окраску бабочек. Следовательно, при этом скрещивании у всех нормальных гибридных потомков должны быть черные личинки, серые гусеницы и темные бабочки, а у андрогенных особей должны проявиться



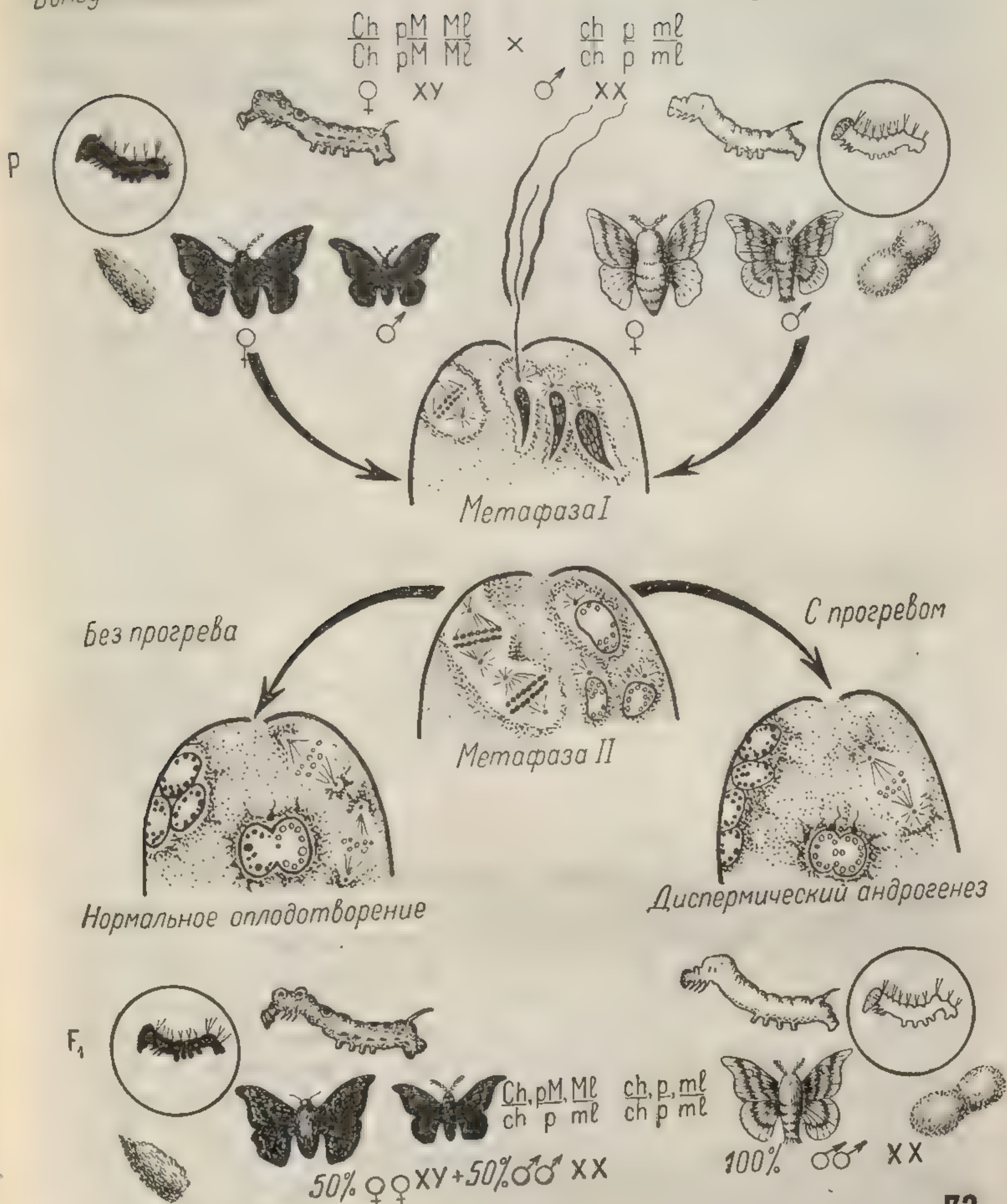
без прогрева



Схема оплота, и
плазмы в насле
ch — черная окрас

Bombyx mandarina

Bombyx mori



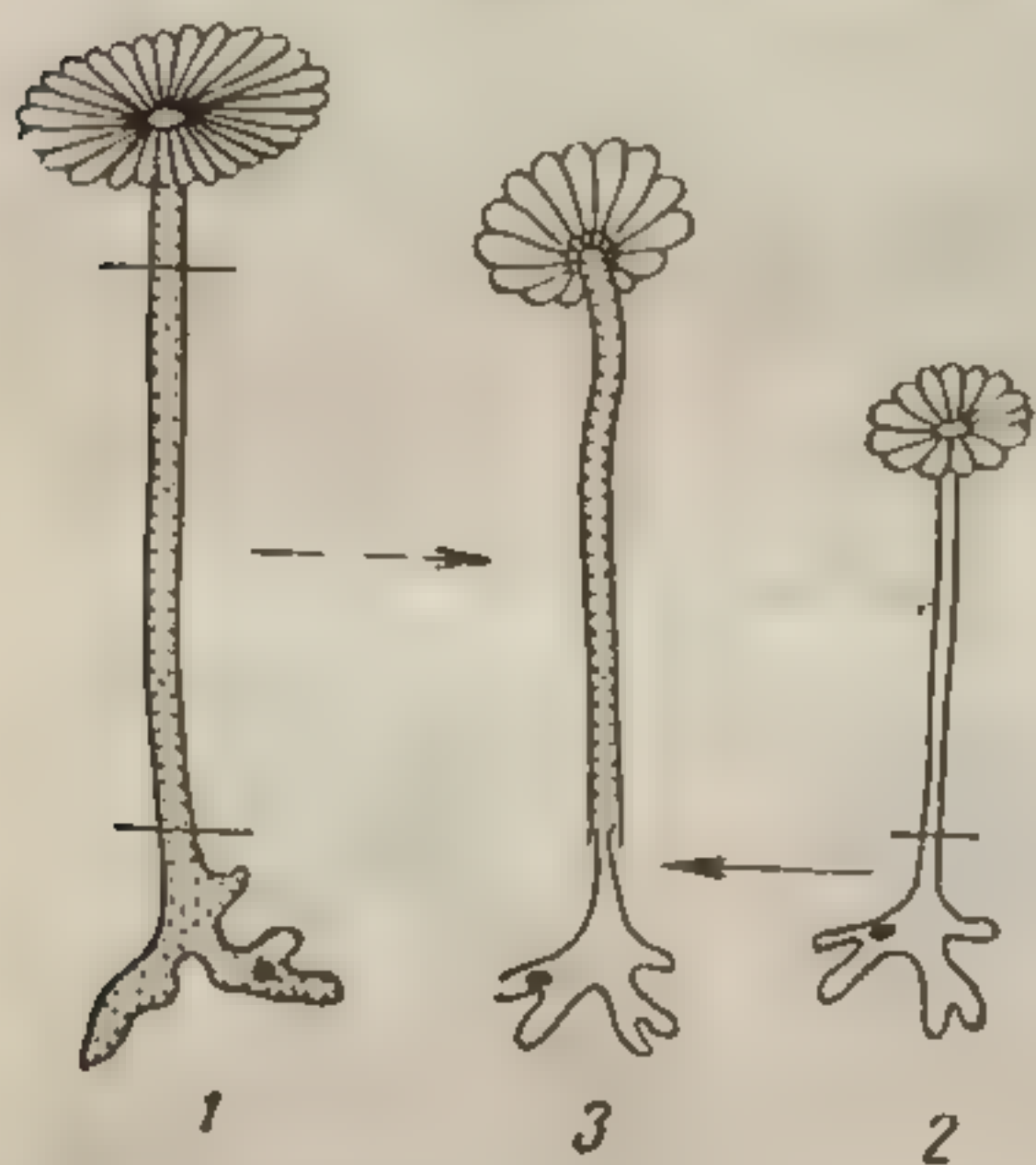
73.

Схема опыта, позволяющего выяснить относительную роль ядра и цитоплазмы в наследственности (получение диплоидных андрогенных особей у шелкопряда методом теплового воздействия):

Ch — черная окраска личинки, ch — желто-коричневая, pM — темная окраска бабочки, p — белая, Ml — серая окраска гусеницы, ml — белая.

рецессивные признаки: личинки желто-коричневого цвета, гусеницы и бабочки светлой окраски.

Разрушение ядра яйцеклетки производилось в момент второго мейотического деления воздействием температуры $+40^{\circ}\text{C}$. Из каждой кладки одну часть яиц (грены) подвергали такому воздействию, другую оставляли в качестве контроля. Так как в опытной группе материнское ядро убивалось, то развитие могло идти только при условии, если сливались два мужских пронуклеуса, образуя одно диплоидное ядро. В результате все развивающиеся особи были мужского пола (XX) и имели рецессивные признаки, поскольку самец был гомозиготен по рецессивным генам (рис. 73). Результаты этого опыта можно рас-



74. Влияние ядра на форму шляпки у одноклеточной водоросли *Acetobularia*:

1 — *A. mediterranea*; 2 — *A. wettsteinii*; 3 — вегетативный гибрид, у которого стебелек *A. mediterranea* привит на ризонд *A. wettsteinii*. В ризоидах видно по одному ядру.

смаатривать как прямое доказательство ведущей роли ядра в наследственности и отсутствия заметного влияния цитоплазмы.

Замещение ядра. Г. Геммерлинг провел опыт с замещением ядра у зеленой водоросли рода *Acetobularia*. Он взял два вида ацетобулярии — *A. mediterranea* и *A. wettsteinii*, различающиеся формой шляпки. Эти водоросли на определенном этапе жизненного цикла имеют по одному ядру, находящемуся в одном из ризоидов (рис. 74). Отрезая ризоиды, содержащие ядро, и затем сращивая их с отрезками стебельков так, чтобы ядро одного вида соединялось с плазмой другого, можно было наблюдать влияние ядра в чужой плазме на развитие шляпки. Оказалось, что форма шляпки развивается соответственно тому виду, которому принадлежит пересаженное ядро.

Таким образом, приведенные факты свидетельствуют о ведущей роли ядра в наследовании. Однако в этом случае взаимодействуют ядро и цитоплазма, принадлежащие разным видам, да еще в условиях экспериментального воздействия на клетку. Поэтому опыты такого рода не позволяют делать вывод о том, каково значение ядра и цитоплазмы в наследовании при нор-

мальном половом размножении в условиях внутривидовых скрещиваний. В силу этого необходимо изучение цитоплазматического наследования, в какой-то мере подобное генетическому анализу хромосомного наследования.

2. СОБСТВЕННО НЕХРОМОСОМНОЕ, ИЛИ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЕ, НАСЛЕДОВАНИЕ

Пластидное наследование. Пластиды представляют собой своеобразные лаборатории синтеза углеводов в растительном организме (см. гл. 1). В ряде случаев установлено, что пластиды размножаются делением и расходятся в дочерние клетки во время их деления. Найдены примеры (род *Cylindrocystis*), когда в ходе оплодотворения сливаются две клетки, каждая из которых несет по две пластиды, в результате чего образуется зигота с четырьмя пластидами. После мейоза каждая из гаплоидных клеток получает по одной пластиде, которая делится еще один раз. В результате образующаяся гамета содержит две пластиды. Таким образом, в мейозе происходит своеобразная редукция числа пластид.

Клетки, полностью утратившие пластиды, не способны их образовывать заново. Так, одноклеточная водоросль эвглена (*Euglena mesmily*) имеет 70—100 хлоропластов, но если ее содержать в темноте, то репродукция хлоропластов затормозится и по мере деления клеток могут возникнуть особи, совершенно лишенные пластид и неспособные образовывать их заново.

Способность пластид быть носителями наследственных задатков была установлена уже давно. Совокупность пластид клетки как структур, передающих наследственную информацию, была названа *пластидомом*. Из всех структурных элементов цитоплазмы растений, с которыми можно связывать передачу потомству признаков материнского организма, пластиды наиболее удобны для анализа, так как в большинстве случаев они являются четко различимыми структурами, обладающими целым рядом морфологических особенностей.

О первых фактах пластидного наследования сообщили Э. Баур и К. Корренс еще на заре развития генетики (в 1908 г.). Так, Корренс изучил наследование белой пестролистности у ночной красавицы (*Mirabilis jalapa*). У этого вида встречаются пестролистные растения, которые имеют в точках роста разные группы клеток: с пластидами, неспособными к образованию хлорофилла, и с нормальными пластидами. Вследствие этого иногда на растении образуются чисто зеленые или совершенно белые ветви. Семена, полученные с белых ветвей, дают нежизнеспособные всходы, так как у них не идет процесс фотосинтеза.

При опылении цветков с пестролистных ветвей пылью от цветков с зелеными ветвями и при реципрокном скрещивании

результаты получаются различными. В первом случае (♀ пестролистное × ♂ зеленое) гибридные растения развиваются пестролистными, зелеными или белыми (гибнут). При реципрокном скрещивании (♀ зеленое × ♂ пестролистное) в потомстве все растения оказываются зелеными. Цветки с зеленых ветвей дают только зеленое потомство, а с белых — белое (нежизнеспособное), независимо от того, пылью с каких растений они

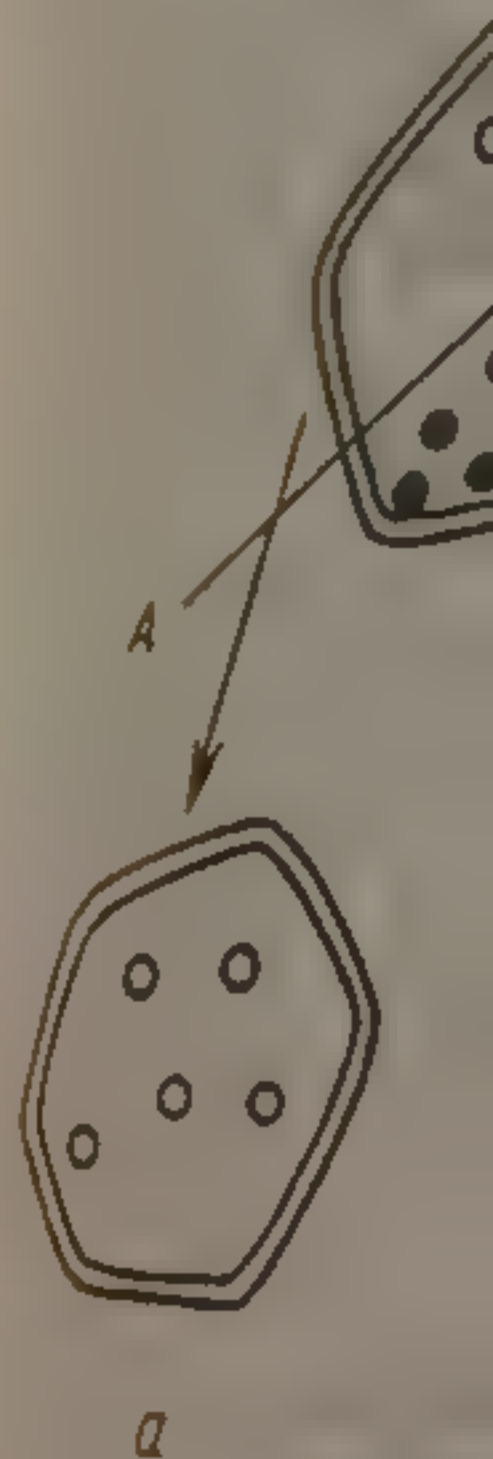


75.

Наследование пестролистности у *Mirabilis jalapa*. В качестве материнской формы взяты растения с листьями: 1 — зелеными, 2 — пестрыми, 3 — белыми.

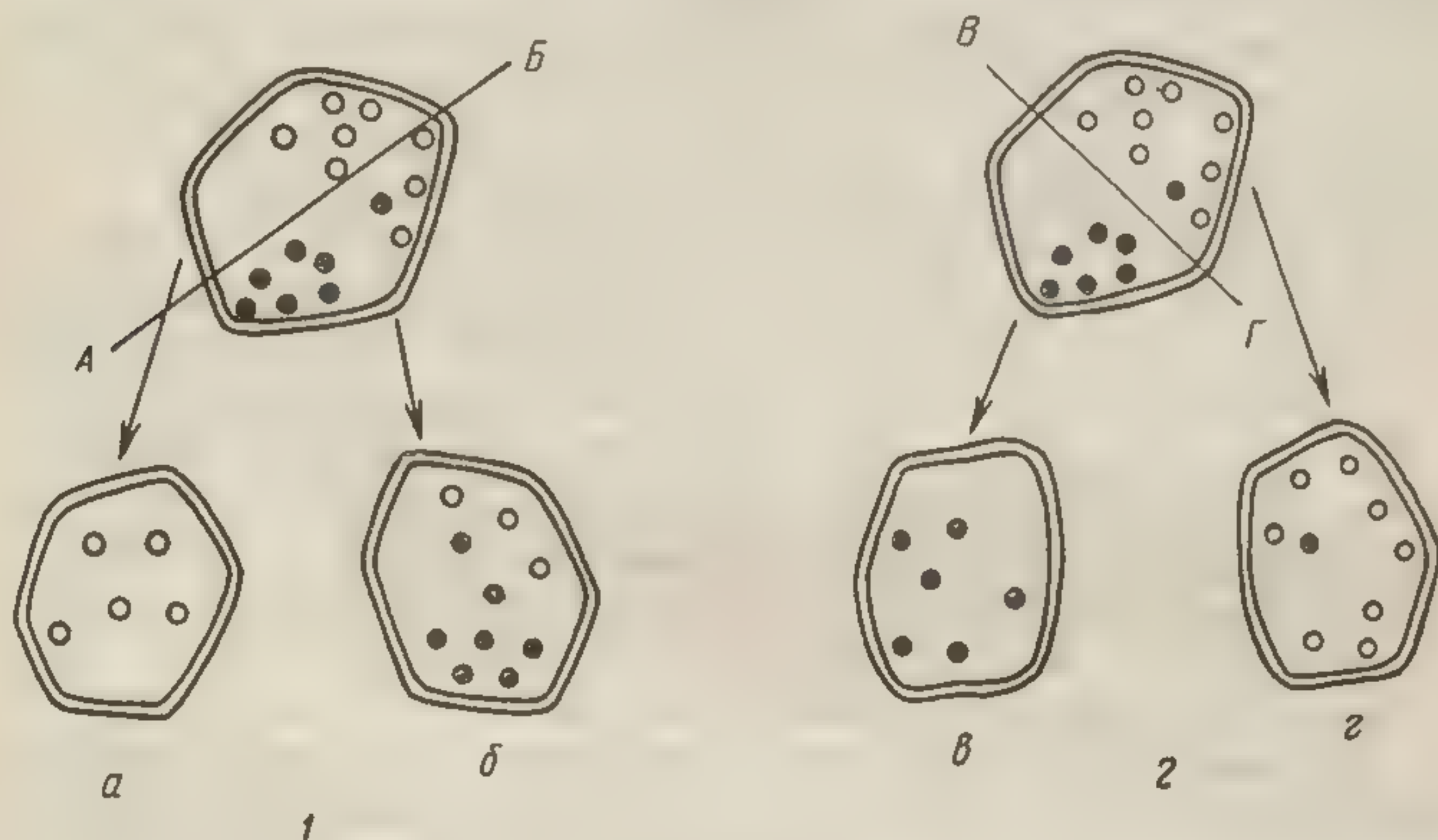
осуществляется по материнской линии. Однако в редких случаях, например у герани (*Pelargonium zonale*), пластиды передаются не только яйцеклеткой, но и спермием, содержащим цитоплазму. При этом пестролистность наследуется не только по материнской, но и по отцовской линии.

Развитие
державшей и
произведения
точных делен
дают зеленые
окрашенные
имеющая два



то образуются
дадут два участ
стрый — б), при
ВГ — зеленые и
У некоторых
закономерная и
ния пестролистн
неза. Например
амеля (*Humulus*
всегда бывают ч
листьях пестрол
чем позднее они
У подорожника
чительной степе
пературах пестр
температуры при
чезновению. Возм
размножения раз
Установлено, я
посредственно я
сти при этом осу
закономерностям

Развитие белых или зеленых частей растений из зиготы, содержащей пластиды обоих типов, определяется скоростью воспроизведения разных пластид и их распределением в ходе клеточных делений. Клетки, получившие только зеленые пластиды, дают зеленые участки тканей, а из клеток, имеющих только неокрашенные пластиды, образуются белые участки. Если клетка, имеющая два сорта пластид, разделится по линии *АВ* (рис. 76),



то образуются две клетки, которые дадут два участка (белый — *a* и пестрый — *b*), при разделении по линии *ВГ* — зеленые и пестрые (*v*, *z*).

У некоторых растений наблюдается закономерная изменчивость проявления пестролистности в ходе онтогенеза. Например, у пестролистного хмеля (*Humulus Lupulus*) семядоли всегда бывают чисто зелеными, а на листьях пестролистность тем сильнее, чем позднее они формируются.

У подорожника (*Plantago*) развитие пестролистности в значительной степени зависит от температуры. Так, при низких температурах пестролистность значительно сильнее, а повышение температуры приводит к ее ослаблению или даже полному исчезновению. Возможно, что это связано с различной скоростью размножения разных пластид.

Установлено, что свойства пластид часто определяются непосредственно ядерными генами и наследование пестролистности при этом осуществляется в соответствии с установленными закономерностями ядерной наследственности, но измененные

76.

Схема случайного распределения белых и зеленых пластид при клеточном делении:

1 — образование двух клеток, из которых одна (*a*) даст белый участок, а другая (*b*) — пестрый; 2 — образование двух клеток, из которых одна (*v*) даст зеленый участок, а другая (*z*) — пестрый, *АВ* и *ВГ* — линии деления клеток.

пластиды передаются вместе с цитоплазмой. Такие случаи известны у ячменя, кукурузы и других растений.

Наследование через митохондрии. Митохондрии имеют непосредственное отношение к процессам дыхания (см. гл. 1). Считается, что они способны к самовоспроизведению посредством поперечного деления. В них обнаружена ДНК. В результате деления дочерние клетки получают от материнской примерно половину ее митохондрий.

У некоторых грибов (дрожжи, нейроспора) была обнаружена дыхательная недостаточность, которая обусловлена необратимыми наследственными изменениями функции митохондрий — у них утрачена активность цитохромоксидазы.

Б. Эфрусси обнаружил штаммы дрожжей *Saccharomyces cerevisiae*, которые спонтанно образуют карликовые колонии с дыхательной недостаточностью. Поскольку они возникают при вегетативном размножении гаплоидных дрожжей, они были названы вегетативными карликовыми. Наряду с вегетативными карликовыми колониями была обнаружена форма, по фенотипу — росту и дыхательной недостаточности — сходная с первой, но она давала расщепление по признаку карликовости, как будто он определялся одним ядерным геном. Эта форма была названа расщепляющимся карликовым штаммом.

Так как у дрожжей при скрещивании и образовании зиготы сливаются целые клетки, то в этом случае можно оценить роль цитоплазмы и ядра в наследовании при скрещивании таких карликов с нормальной формой. Генетический анализ вегетативного и расщепляющегося карликовых штаммов (рис. 77) показывает, что фенотип расщепляющейся карликовости определяется ядерным геном, поскольку при скрещиваниях наблюдается расщепление аскоспор в отношении 1:1. При скрещивании вегетативных карликов и нормальных дрожжей диплоидная зигота, в которой есть митохондрии от нормальной формы, не дает расщепления — из аскоспор не появляются мелкие колонии. Следовательно, у этих форм геномы одинаковы, различалась лишь цитоплазма. Расщепления же по типу цитоплазмы в мейозе не происходит. В данном эксперименте факт цитоплазматического наследования очевиден.

Получено и прямое доказательство роли митохондрий в наследственной передаче дыхательной недостаточности у дрожжей. Вегетативных карликов, лишенных клеточных оболочек, выращивали в присутствии изолированных митохондрий нормальных дрожжей. В результате часть образовавшихся колоний (2—2,5%) имели нормальные размеры. Этот факт можно объяснить, предположив, что «нормальные» митохондрии, попав в клетки вегетативных карликов, исправили дефект их дыхательной системы и, передаваясь из клетки в клетку в ходе деления, способствовали образованию нормальных колоний.

77.

Схема генетики за вегетативными штаммами у дрожжей. 1 — нормальный, 2 — карликовый, 3 — вегетативный.

Цитоплазма

случаях наследования

Один из

растений —

ска мужская

дах одновре

сом. Кукуруз

браны в по

кукурузы бы

доразвитые

доразвитой

определяется

с мужской с

ний в больш

рильной пыл

ряда поколе

редаваясь п

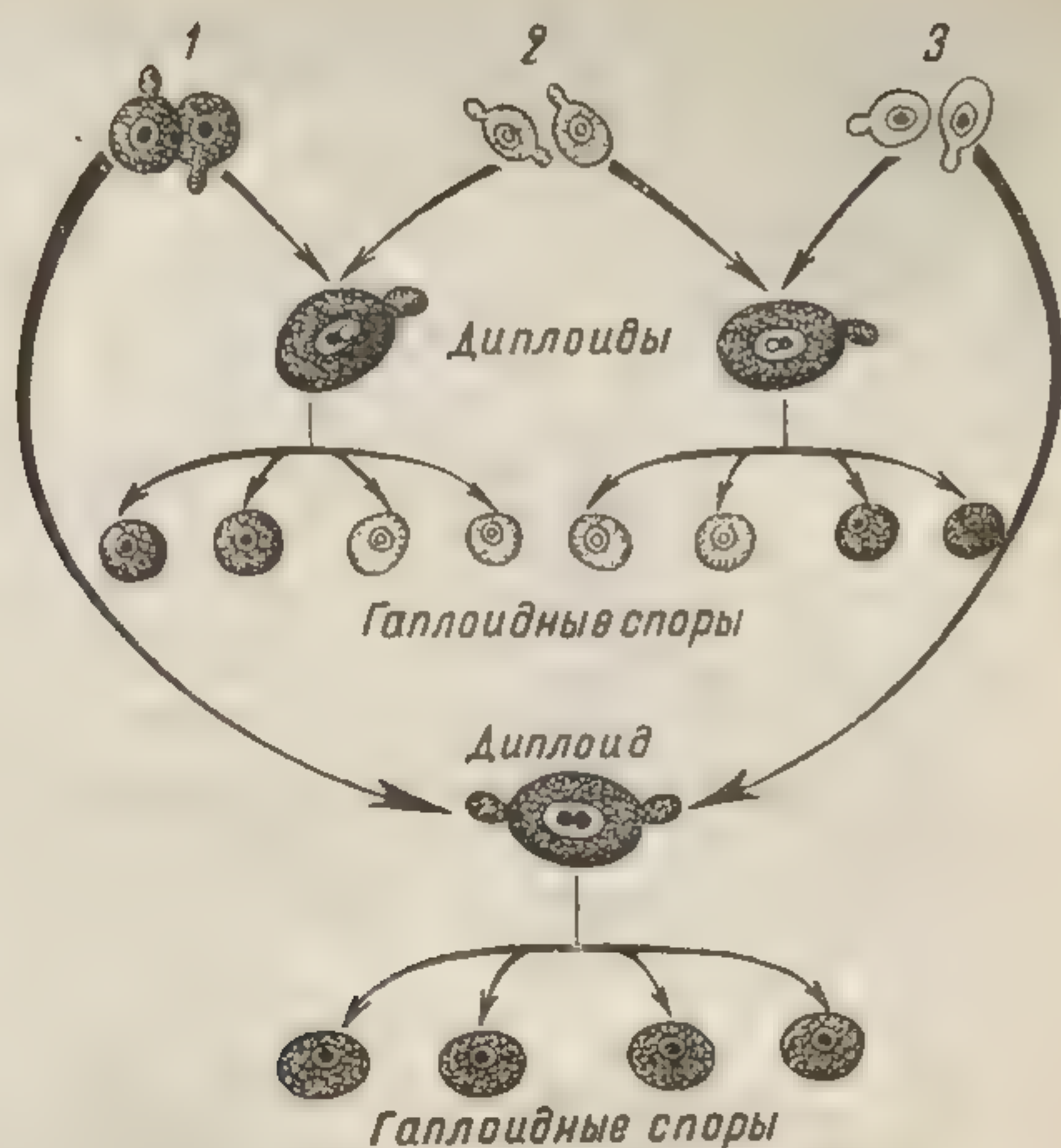
аромосом р

сомами от

ность сохра

вом того, чт

через цитоп



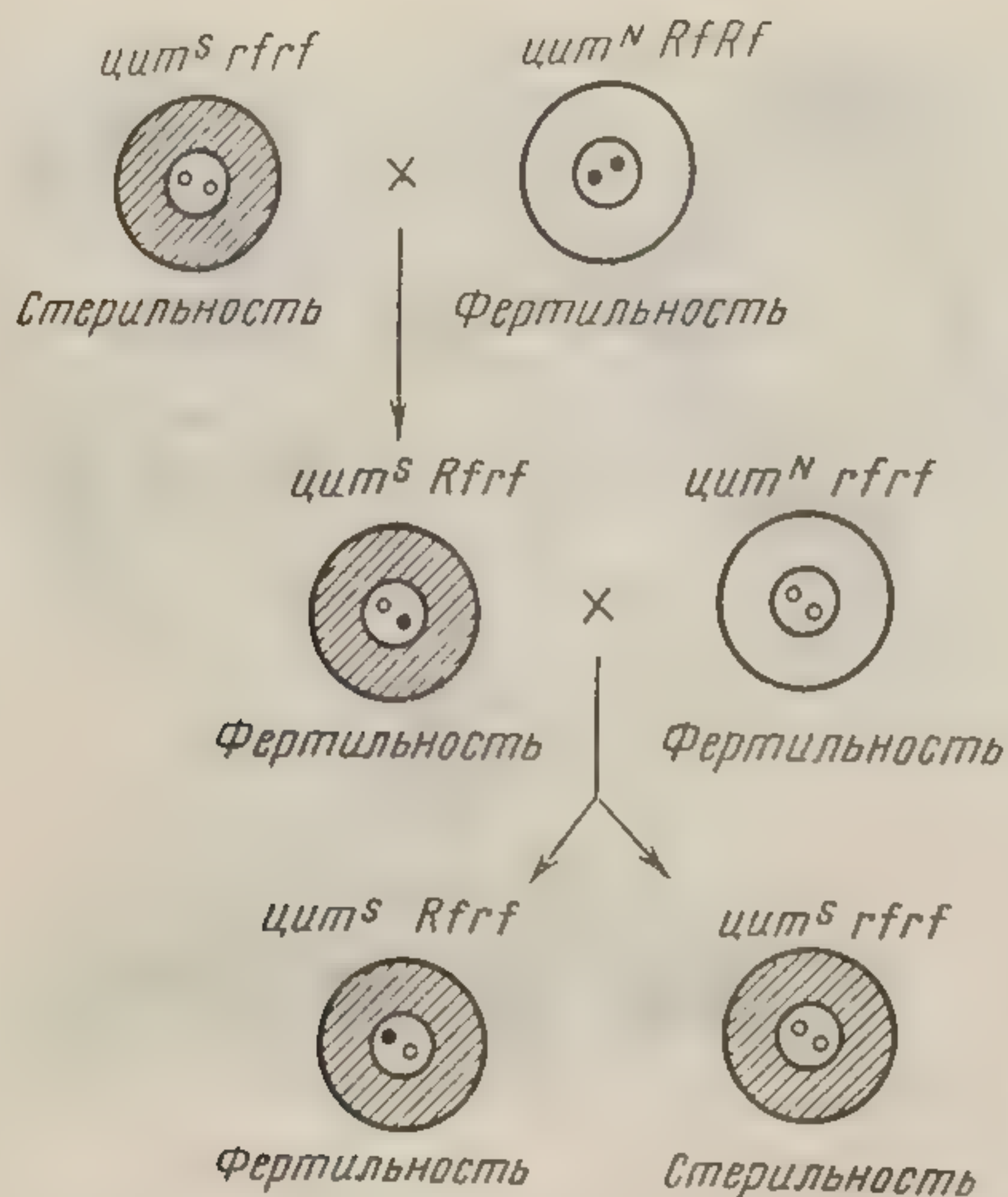
77.

Схема генетического анализа вегетативных и расщепляющихся карликовых штаммов у дрожжей:

1 — нормальный штамм; карликовые штаммы; 2 — расщепляющийся, 3 — вегетативный.

Цитоплазматическая мужская стерильность. В некоторых случаях наблюдаются все закономерности цитоплазматического наследования, но не удается вычленить определенные структуры, ответственные за наследование соответствующего признака.

Один из самых ярких примеров этого — явление *цитоплазматической мужской стерильности* (ЦМС), обнаруженное у многих растений — кукурузы, лука, свеклы, льна и др. Цитоплазматическая мужская стерильность у кукурузы была открыта в 30-х годах одновременно в СССР М. И. Хаджиновым и в США М. Родсом. Кукуруза — однодомное растение, женские цветки у нее собраны в початок, мужские — в метелку. У некоторых сортов кукурузы были обнаружены растения, имевшие в метелках недоразвитые пыльники, часто совершенно пустые, а иногда с недоразвитой стерильной пылью. Оказалось, что этот признак определяется особенностями цитоплазмы. Опыление растений с мужской стерильностью нормальной пылью с других растений в большинстве случаев дает в потомстве растения со стерильной пылью. При повторении этого скрещивания в течение ряда поколений признак мужской стерильности не исчезает, передаваясь по материнской линии. Даже тогда, когда все 10 пар хромосом растений со стерильной пылью замещаются хромосомами от растений с фертильной пылью, мужская стерильность сохраняется. Это послужило убедительным доказательством того, что наследование данного признака осуществляется через цитоплазму. Цитоплазма, обуславливающая стерильность



78. Схема наследования цитоплазматической мужской стерильности. Цитоплазма $цит^S$ — стерильная, $цит^N$ — нормальная R_f — ген-восстановитель фертильности пыльцы.

пыльцы, была обозначена символом $цит^S$ (стерильная цитоплазма), а цитоплазма растений с фертильной пылью — символом $цит^N$ (нормальная цитоплазма).

Установлено, что генотип растения может оказывать определенное влияние на действие стерильной цитоплазмы. Цитоплазма $цит^S$ может обусловить стерильность пыльцы только при наличии в генотипе растения рецессивного гена r_f в гомозиготном состоянии $rfrf$. Если же этот ген представлен доминантной аллелью R_f , то растение $цит^S RfRf$ или $цит^S Rfrf$ имеет нормальную пыльцу. Аллель R_f является, таким образом, восстановителем фертильности пыльцы. Следовательно, фертильную пыльцу могут иметь и растения $цит^N rfrf$, и $цит^N RfRf$ или $Rfrf$, и $цит^S RfRf$ или $Rfrf$, а полностью стерильную — только растения $цит^S rfrf$. Многократное повторение скрещивания $\text{♀ } цит^S rfrf \times цит^N rfrf$ всегда дает потомство с полностью стерильной пылью. И только в случае скрещивания $цит^S rfrf \times цит^S RfRf$ (или $цит^N RfRf$) может быть получено потомство, где все растения будут иметь нормальную пыльцу, несмотря на наличие цитоплазмы $цит^S$ (рис. 78). Следует еще раз подчеркнуть, что ген R_f не изменяет структуру и специфичность цитоплазмы $цит^S$, а лишь тормозит проявление ее действия.

Исследование цитоплазматической мужской стерильности представляет пример успешного генетического анализа ядерно-цитоплазматических отношений.

3. ПРЕДЕТЕР...
Сущность и наследование и причем эти особенности развития (онтогенеза), либо под влиянием.

Онтогенетическое наследование не подвержено изменению под влиянием определенных факторов, появившихся в нескольких поколениях, но к нему.

Например, во время наездника приводит к изменению поколений в турбулентных условиях температурного режима, в которых выращиваются в но...

Подобные изменения в развитии организмов могут быть обусловлены модификационными факторами.

В основе большинства модификационных изменений лежат различные факторы, которые могут повлиять на половое размножение бесполого размножения, не выяснен.

Длительные эксперименты в ряду поколений показывают, что при отсутствии факторов, приводящих к исходному генотипическому состоянию.

Генотипическая изменчивость под влиянием генотипических факторов направлена на изменение соотношения между различными формами размножения (например, скрещивания и самооплодотворения) и, таким образом, противостоит...

7 Генетика с основами...

3. ПРЕДЕТЕРМИНАЦИЯ ЦИТОПЛАЗМЫ

Сущность предетерминации цитоплазмы. В ряде случаев наследование признаков связано с особенностями цитоплазмы, причем эти особенности могут возникать в процессе индивидуального развития организма либо под влиянием факторов внешней среды (*онтогенетическая* или *фенотипическая предетерминация*), либо под влиянием генотипа (*генотипическая предетерминация*).

Онтогенетическая предетерминация. Известны факты, когда наследование некоторых признаков по материнской линии обусловлено изменениями в цитоплазме, возникающими в ней под влиянием определенных внешних факторов. Обычно такие изменения, появившиеся в одном поколении, нестойки и через несколько поколений постепенно исчезают, возвращаясь к исходному типу.

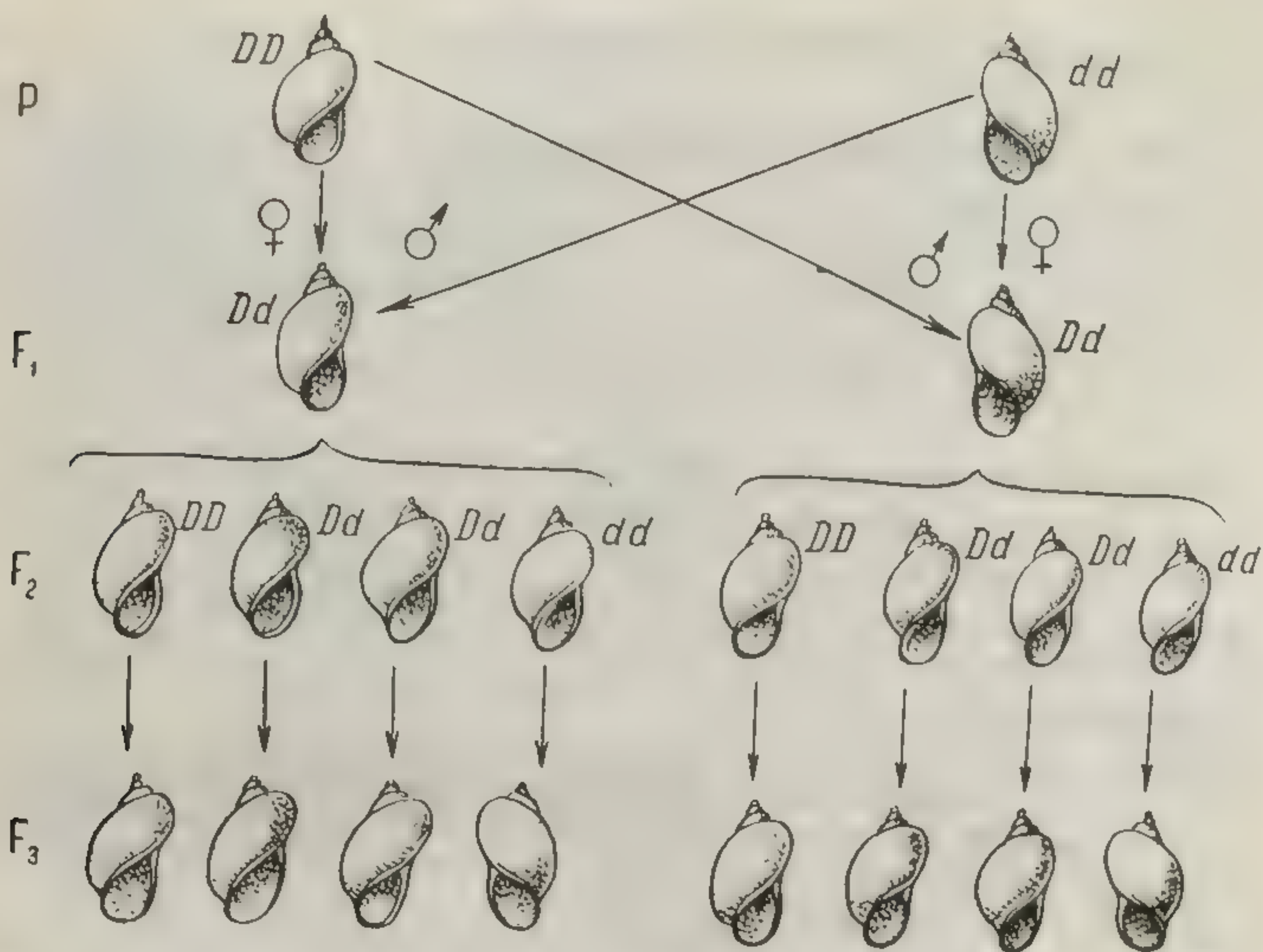
Например, воздействие повышенной температурой на яйца самок наездника (*Habrobracon juglandis*) до оплодотворения приводит к изменению окраски тела у их потомства. В последующих поколениях при размножении в нормальных температурных условиях это изменение постепенно затухает. Когда же температурному воздействию подвергаются самцы, а самки выращиваются в нормальных условиях, подобного эффекта не наблюдается.

Подобные изменения, затухающие в ряду поколений при возвращении организмов в исходные условия, называются *длительными модификациями*.

В основе большей части случаев онтогенетической предетерминации, по-видимому, лежит вырабатываемое под воздействием различных факторов внешней среды приспособление яйцеклеток, которое передается потомству по материнской линии при половом размножении и через соматические клетки в случае бесполого размножения. Механизм такой передачи до сих пор не выяснен.

Длительные модификации могут постоянно сохраняться в ряду поколений при условии сохранения вызывавших их факторов; при отсутствии последних происходит постепенный возврат к исходному состоянию (см. гл. 23).

Генотипическая предетерминация. Еще больший интерес представляют факты предетерминации свойств цитоплазмы под влиянием генотипа материнского организма. Ярким примером генотипической предетерминации цитоплазмы является наследование направления завитка раковины у некоторых пресноводных моллюсков (*Limnaea*), которые являются гермафродитами и могут размножаться как путем самооплодотворения, так и путем скрещивания. Встречаются два типа закручивания раковины: против часовой стрелки — левозакрученные и по ходу



79.

Роль цитоплазмы в наследовании направления завитка раковины у моллюска *Limnaea*:

D — ген, определяющий правозакрученность, d — левозакрученность.

часовой стрелки — правозакрученные. Направление закручивания раковины определяется одной парой аллелей: правозакрученность D доминирует над левозакрученностью d . При реципрокных скрещиваниях гибриды F_1 , имеющие один и тот же генотип Dd , различаются по фенотипу. В скрещивании $\text{♀ } DD \times \text{♂ } dd$ все гибридные особи имеют материнский тип — правозакрученные раковины. В скрещивании $\text{♀ } dd \times \text{♂ } DD$ потомство также имеет материнский тип завитка, т. е. левозакрученную раковину (рис. 79).

От самооплодотворения гетерозиготных форм F_1 (Dd) в обоих скрещиваниях все потомки F_2 обладают правозакрученной раковиной, хотя гибриды F_1 (материнские формы) различались по фенотипу. Когда было исследовано потомство от каждой особи в отдельности, то выяснилось, что $1/4$ семей имели левый завиток, а $3/4$ — правый. Простое менделевское расщепление по данной паре признаков $3:1$ выявилось не в F_2 , а только в F_3 . При этом типе наследования фенотип потомков соответствует генотипу матери, а не генотипу зигот, из которых они развиваются. Это может быть только при допущении, что данный признак предопределяется генотипом материнского организма в цитоплазме яйца в процессе его развития. Рассмотренный тип наследования и является в собственном смысле слова материнским.

Как
ляется
яйца, т
влево, т
втором
Расс
средств
здесь с
сомных
действи
няет ци
Н. Н
термина
лы — D
 $D. littor$
скрещив
ние раз
крыльев.
Цито
показал,
хромосом
Атипичес
дних раз
димому,
Так к
первого
в особен
типов им
залось, ч
ридов F_1 ,
тем, что
в самках
реципрок
Чтобы
топлазмы
скрещива
шийся в
полного э
вида хром
лению воз
самки кот
в потомст
как и гиб
цитоплазм
 $D. virilis$
именно ген
мость цито
7•

Как было выяснено, направление завитка раковины определяется характером спирального дробления оплодотворенного яйца, т. е. расположением бластомеров по спирали вправо или влево, что в свою очередь зависит от ориентации веретена при втором делении дробления.

Рассмотренный пример, строго говоря, не относится непосредственно к цитоплазматическому наследованию, поскольку здесь свойства цитоплазмы детерминированы действием хромосомных генов, а не элементами самой цитоплазмы, т. е. здесь действует механизм хромосомного наследования, который изменяет цитоплазму яйцеклетки еще до оплодотворения.

Н. Н. Соколов провел исследования генотипической предтерминации у реципрокных гибридов между видами дрозофилы — *Drosophila virilis* и *D. littoralis*. Гибриды от скрещивания *D. littoralis* × *D. virilis* развивались нормально, а при обратном скрещивании почти все потомки обнаружили сильное нарушение развития и появление различных аномалий в строении крыльев, глаз, ног и т. д.

Цитологический анализ гибридов от второго скрещивания показал, что у них наблюдаются различные нарушения в наборе хромосом и патологические митозы в соматических клетках. Атипичное деление клеток было обнаружено на ранних стадиях развития гибридных зародышей, чем и объясняются, по-видимому, уродства и аномалии у имаго.

Так как нарушения митоза не наблюдались у гибридов от первого скрещивания, то причину нарушений нужно искать в особенности цитоплазмы *D. virilis*. Однако в F_2 гибриды обоих типов имели небольшое количество атипичических митозов. Оказалось, что видовые различия цитоплазмы, проявившиеся у гибридов F_1 , в F_2 исчезли. Сходство гибридов F_2 автор объясняет тем, что они происходят из яйцеклеток, сформировавшихся в самках F_1 , которые имели одинаковый генотип в случае обоих реципрокных скрещиваний.

Чтобы выяснить роль ядра в предтерминации свойств цитоплазмы яйцеклетки, Соколов провел дополнительную серию скрещиваний. Гибрид *D. littoralis* × *D. virilis*, нормально развившийся в F_1 , повторно скрещивался с отцовской формой. После полного замещения у этого гибрида хромосом материнского вида хромосомами отцовского, достигнутого к четвертому поколению возвратных скрещиваний, была получена новая форма, самки которой при скрещивании с самцами *D. littoralis* давали в потомстве столь же высокий процент атипичических митозов, как и гибриды *D. virilis* × *D. littoralis*. В результате беккроссов цитоплазма полностью изменилась в сторону свойств цитоплазмы *D. virilis* под влиянием хромосом этого вида. Следовательно, именно генотипическая предтерминация определяет несовместимость цитоплазмы одного вида с хромосомами другого.

4. НАСЛЕДОВАНИЕ ЧЕРЕЗ ИНФЕКЦИЮ И ВКЛЮЧЕНИЯ

Наследование через инфекцию. Через цитоплазму могут передаваться различные субмикроскопические частицы и симбионты клетки, которые обладают свойством саморепродуцироваться и в силу этого способны имитировать цитоплазматическое наследование.

У мышей имеется линия с наследственной предрасположенностью к развитию рака молочной железы. При этом предрасположение к заболеванию передается по материнской линии и только при выкармливании потомства. Если к матерям-кормилицам из раковых линий подсадить мышат из нераковой линии, то такие мышата также становятся предрасположенными к раку молочной железы. Если мышат из раковой линии с момента рождения вскармливают нормальные кормилицы, то мышата остаются здоровыми. Таким образом, опухоли в данном случае вызываются инфекцией через молоко матери. Этот инфекционный агент и был назван *фактором молока*. Установлено, что он имеет вирусную природу.

Другим примером наследования через инфекцию цитоплазмы являются линии дрозофилы, в которых отсутствуют самцы, — так называемые *бессамцовые линии*. Самки, несущие фактор бессамцовости, в потомстве дают только женский пол, так как самцы гибнут на эмбриональной стадии. Фактор бессамцовости может быть передан нормальным самкам путем инъекции цитоплазмы, взятой из неразвившихся яиц бессамцовой линии. Инъекция такой цитоплазмы взрослым самкам вызывает их гибель. Оказалось, что фактор бессамцовости представляет собой спирохету, которая избирательно размножается в цитоплазме половых клеток самок и губительна для соматических клеток самцов.

Наследование через включения. У инфузорий *Paramecium aurelia* известны линии, которые выделяют в среду специфическое вещество, называемое парамечином. Сами продуценты парамецина не страдают от него, но парамеции из других линий от этого вещества гибнут. Инфузории, выделяющие парамецин, были названы «убийцами». Установлено, что они содержат в своей цитоплазме особые частицы, по виду напоминающие риккетсии, в состав которых входит ДНК; они были названы *каппа-частицами*. Только имея эти частицы, инфузория может продуцировать парамецин. Чувствительные к парамечину инфузории этих частиц не содержат.

Сохранение каппа-частиц в цитоплазме и выделение парамецина инфузorieй-«убийцей» контролируется доминантным геном *K*; его рецессивная аллель *k* не способствует их сохранению. При прямом делении инфузории-«убийцы» постоянно дают однотипный клон со свойствами «убийцы». При соответствующих

условиях опы-
конъюгацию
мечину.

На рисун-
и *k* и распре-
гомозиготным
(*Kk*). При по-
два деления с-
гаплоидных я-
тически. В рез-
которые затем
и обязательно
мом примере
югантов будет
шении 1:1 «уб-
ление каппа-ча-
родительских к-
происходил обм-
конъюганты не
в цитоплазму ч-
ходной клетке.
продолжительн-
эксонъюгант п-
но и цитоплазм-
эта парамеция д-
жаться в цитопл-
тели *K*. Если ж-
клетки (*kk*), то
постепенно «раз-
гают, что эти ча-
Все разобра-
иногда обнаруж-
собные к самово-
ками ряда свойс-
существо не явля-
K подобным слу-
цитоплазму как
бактерий.

5. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ НЕХРОМОСОМЫ

Генетическая пре-
следования пред-
генетической сист-
До сих пор по-
стему генов, лок-

условиях опыта удается произвести скрещивание, т. е. вызвать конъюгацию двух клеток — «убийцы» и чувствительной к парамецину.

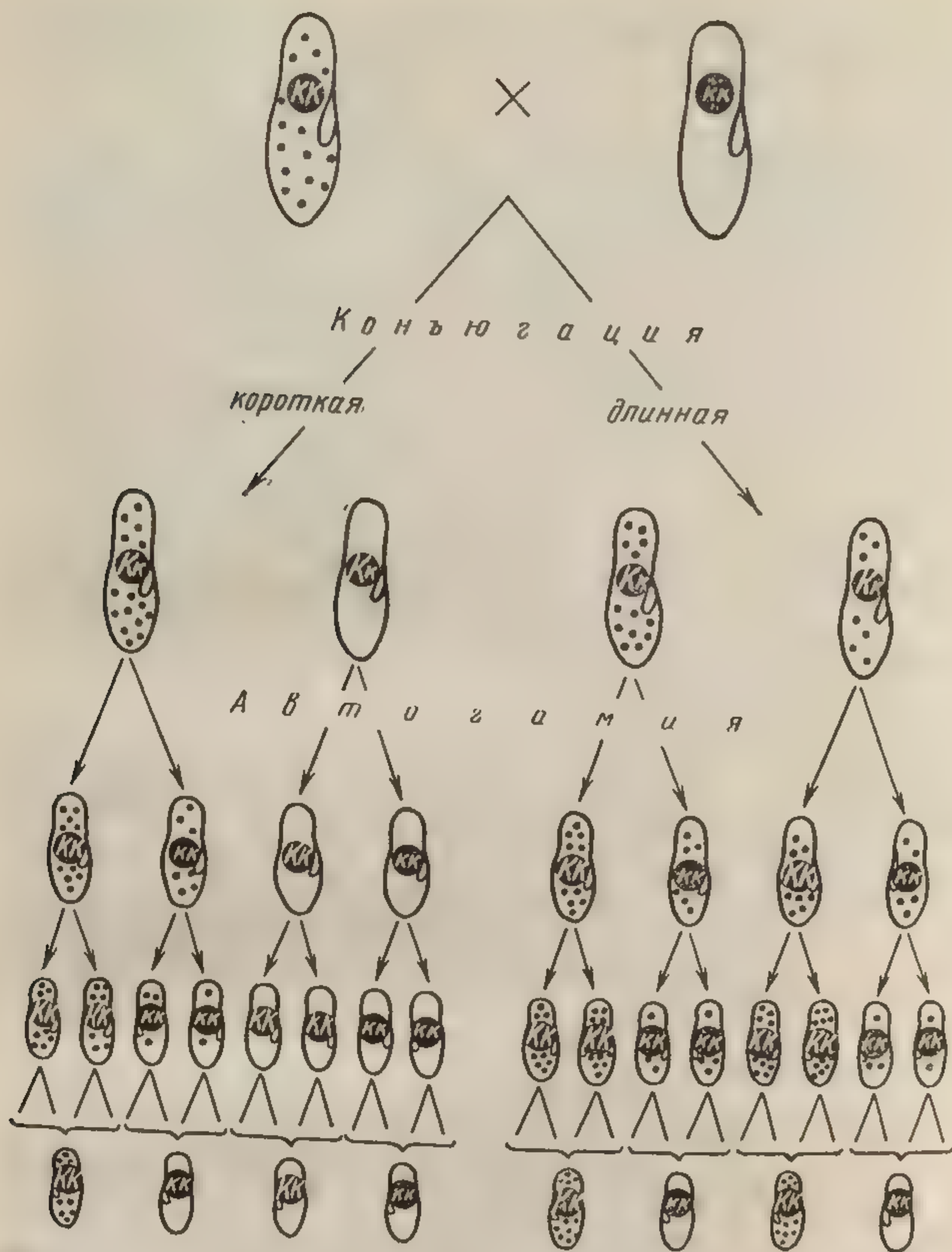
На рисунке 80 представлена схема наследования аллелей K и k и распределения каппа-частиц. Исходные формы являются гомозиготными (KK и kk), *эксконъюганты* — гетерозиготными (Kk). При последующей *автогамии* эксконъюгантов происходят два деления созревания микронуклеуса. Из возникших четырех гаплоидных ядер три дегенерируют, а оставшееся делится митотически. В результате образуются два гаплоидных пронуклеуса, которые затем сливаются, давая в конечном итоге диплоидный и обязательно гомозиготный микронуклеус (в рассматриваемом примере KK или kk). В результате автогамии эксконъюгантов будет наблюдаться расщепление по генотипу в соотношении 1:1 «убийц» (KK) к чувствительным (kk), но распределение каппа-частиц будет зависеть от длительности конъюгации родительских клеток. Если конъюгация была кратковременна и происходил обмен лишь микронуклеусами, а цитоплазмой эксконъюганты не успели обменяться, то каппа-частицы не попадут в цитоплазму чувствительного партнера и останутся только в исходной клетке. В том случае, если конъюгация была достаточно продолжительной, то происходящий от чувствительной клетки эксконъюгант получит не только ген K и станет по генотипу Kk , но и цитоплазму с каппа-частицами. При последующем делении эта парамеция даст клон «убийц». Каппа-частицы будут размножаться в цитоплазме инфузории и сохраняться при наличии аллели K . Если же они попадут в цитоплазму чувствительной клетки (kk), то они не размножаются и в ряду делений как бы постепенно «разбавляются», впоследствии исчезая. Предполагают, что эти частицы являются симбионтами клетки.

Все разобранные нами случаи показывают, что в цитоплазме иногда обнаруживаются различные включения, или частицы, способные к самовоспроизведению, которые могут быть передатчиками ряда свойств по материнской линии. Но эти частицы по существу не являются неотъемлемыми элементами живой клетки. К подобным случаям следует относить также передачу через цитоплазму какого-либо инфекционного начала — вирусов или бактерий.

5. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ НЕХРОМОСОМНОГО НАСЛЕДОВАНИЯ

Генетическая система клетки. Изучение нехромосомного наследования представляет существенный интерес для выяснения генетической системы клетки в целом.

До сих пор под термином генотип мы имели в виду лишь систему генов, локализованных в хромосомах. Наследственные



80.

Схема наследования аллелей гена *K* и каппа-частиц у инфузорий. Каппа-частицы изображены черными точками.

факторы, локализованные в цитоплазме и ее органоидах, обозначаются термином *плазмотип*, или *плазмон*. Правильнее было бы расширить понятие генотипа и включить в него как систему хромосомных генов (*генóm*), так и цитоплазматических (*плазмон*). Любая единица цитоплазматической наследственности, соответствующая единице хромосомной наследственности (*гену*), называется *плазмогеном* (см. схему):

Генотип
Весь
генети-
ческий
материал
клетки

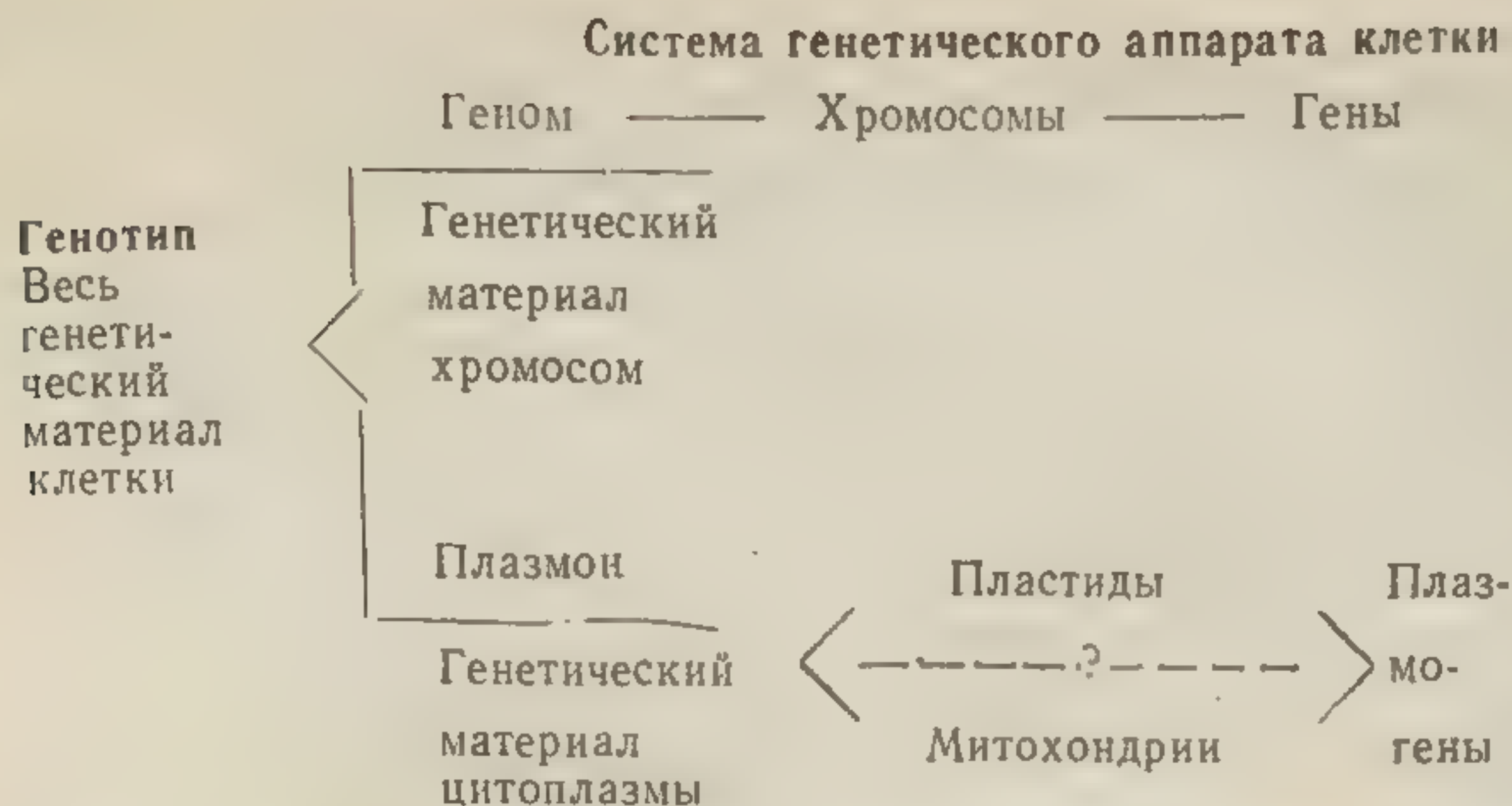
Расширенн
генетическую
ствует совре
шенно очевид
ческого наслед
химические да
биохимии, пос
в клеточном ц
пешного иссле
тическими мет
минацию цито
цитоплазматич
имеющие разл
ные с различнь

Генетически

смотрим систем
ственности на
нейроспоры (N
Они характери
нидий, но в пос
Анализ цитохро
довательно, зам
шением дыхани

Реципрокные
показали матер
 $F_1(\text{♀ } Sg \times \text{♂ } N)$

что при полном
признак *Sg* не
Испытание
нами показало,
хромосом нейро
лось, что отсутс
ние по хромосом



Расширенное понятие генотипа должно включать в себя всю генетическую систему клетки, что наилучшим образом соответствует современному представлению о наследственности. Совершенно очевидно, что для генетического анализа цитоплазматического наследования необходимы точные цитологические и биохимические данные об органоидах клетки — их морфологии и биохимии, постоянстве или закономерностях изменений их числа в клеточном цикле, об их воспроизведении и функции. Для успешного исследования цитоплазматического наследования генетическими методами сначала необходимо исключить предетерминацию цитоплазмы и инфекцию всех типов. При изучении цитоплазматического наследования важно получить формы, имеющие различные, четко проявляющиеся признаки, связанные с различными органоидами клетки.

Генетический анализ нехромосомного наследования. Рассмотрим систему генетического анализа нехромосомной наследственности на конкретном примере. А. Срб у одного из видов нейроспоры (*N. sitophila*) получил ряд форм, названных им *Sg*. Они характеризовались замедленным прорастанием спор и конидий, но впоследствии их рост шел с нормальной скоростью. Анализ цитохромов не обнаружил отличий от дикого типа, следовательно, замедленное прорастание не было связано с нарушением дыхания.

Реципрокные скрещивания *Sg* — форм с диким типом (*N*) показали материнское наследование. Исследование беккроссов $F_1(\text{♀ } Sg \times \text{♂ } N) \times N$ в ряду поколений (до двадцати) показало, что при полном замещении материнских хромосом отцовскими признак *Sg* неизменно наследовался по материнской линии.

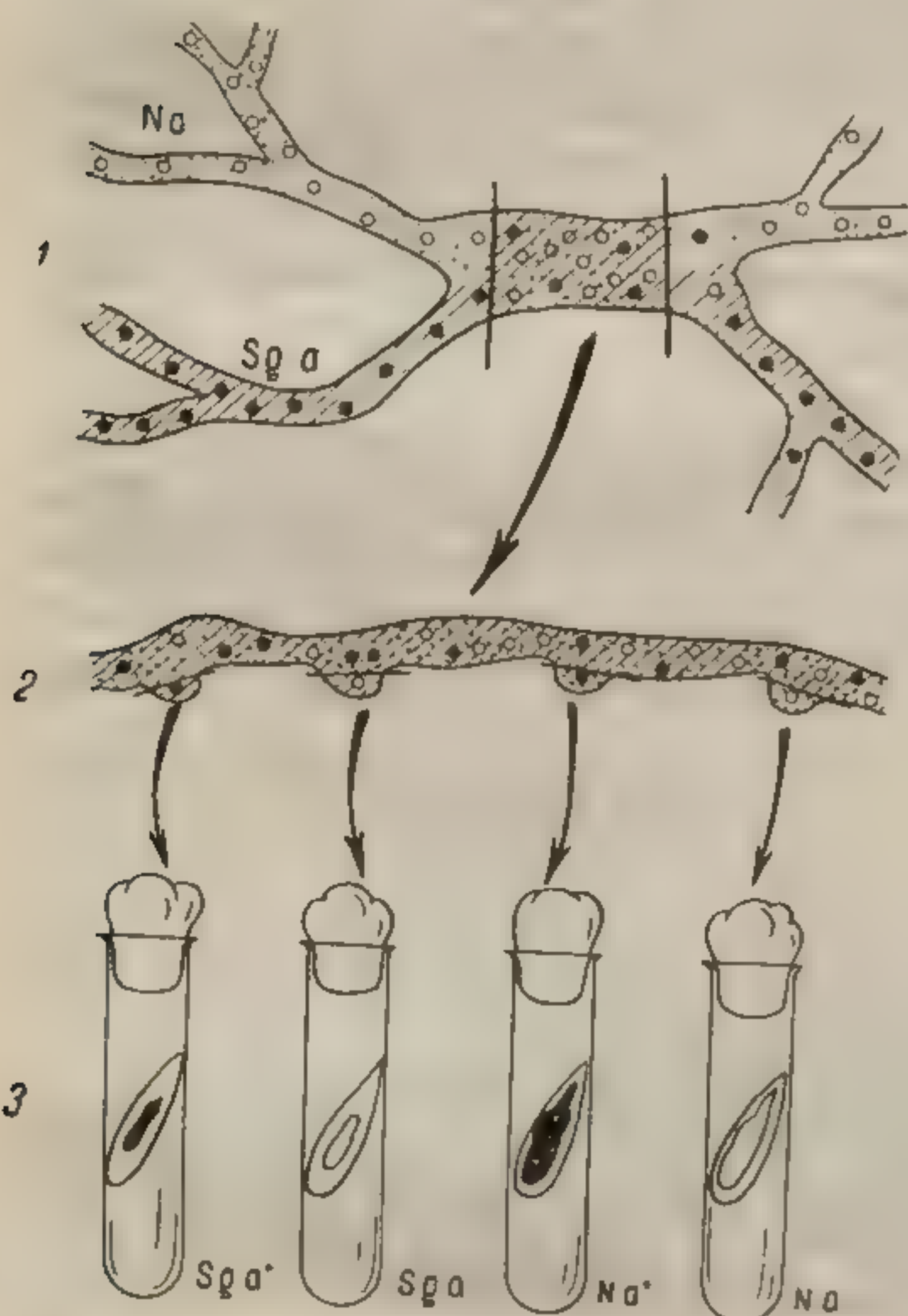
Испытание на сцепление признака *Sg* с хромосомными генами показало, что он не сцеплен ни с одним из генов всех семи хромосом нейроспоры. С помощью тетрадного анализа выяснилось, что отсутствие расщепления по *Sg* не влияет на расщепление по хромосомным генам. Таким образом, цитоплазматический

характер наследования *Sg* не может быть объяснен какими-либо нарушениями в ядре или особенностями мейоза.

Далее было произведено смешивание цитоплазмы — экспериментальное слияние гиф двух форм нейроспоры: одного с нормальной цитоплазмой *N* и хромосомным маркером *a* (белый мицелий) и другого с *Sg* — цитоплазмой, определяющей замедленное прорастание, и аллелью *a*⁺, дающей окрашенный мицелий. Вскоре после того, как под микроскопом наблюдалось слияние гиф, все появляющиеся в этом участке отростки с ядрами отсекали и переносили в отдельные пробирки. С выросших мицелиев собирали и анализировали конидии (споры бесполого размножения). Среди выросших колоний были обнаружены не только исходные сочетания *N a* и *Sg a*⁺, но и новые сочетания *Sg a* и *N a*⁺ (рис. 81). Было обнаружено расщепление по цитоплазматическому фактору, свидетельствующее о дискретности цитоплазматического наследования, причем это расщепление оказалось независимым от распределения хромосомных генов.

* * *

Итак, на основе изложенных фактов можно считать, что материальная и функциональная преемственность между поколениями обеспечивается всеми



самовоспроизводящимися структурами клетки: ядерными и цитоплазматическими. Цитоплазматическое наследование, как и хромосомное, дискретно. Его отличает от ядерного ярко выраженное материнское наследование и отсутствие регулярных количественных закономерностей расщепления.

81.

Расщепление у нейроспоры по цитоплазматическим и ядерным факторам после экспериментально полученного слияния различных мицелиев:

1 — слияние мицелиев; 2 — участок мицелия гетерокариона, содержащего смешанную цитоплазму; 3 — результаты посева. Цитоплазматические факторы: *N* — нормального и *Sg* — медленного роста, аллели гена, определяющего: *a*⁺ — окрашенный и *a* — неокрашенный мицелий.

Глава 11. ОСНОВНЫЕ ЗАКОНЫ НАСЛЕДОВАНИЯ И ПРИНЦИПЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Наследственность и наследование есть два разных процесса, которые не всегда различают. *Наследование* — процесс передачи задатков наследственно детерминированных признаков и свойств организма в процессе размножения от родителей потомкам. Под *наследственностью* следует понимать свойство структур клетки и организма в целом обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями. В основе того и другого лежит точная репродукция наследственно значимых структур и закономерное распределение их при делении клеток.

1. ЗАКОНЫ НАСЛЕДОВАНИЯ МЕНДЕЛЯ И ВЫТЕКАЮЩИЕ ИЗ НИХ ПРИНЦИПЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Закономерности доминирования, расщепления и независимого комбинирования признаков, открытые Менделем, а также сцепление и наследование признаков, сцепленных с полом, открытые Морганом, относятся к закономерностям наследования, а не наследственности.

Успех Менделя в их открытии обусловлен разработкой им метода генетического анализа отдельных пар признаков; Мендель, по существу, создал научные основы генетики, открыв следующие явления:

1. Каждый признак определяется отдельным наследственным фактором, передающимся через половые клетки; в современном представлении эти задатки соответствуют генам.

2. Гены сохраняются в чистом виде в ряду поколений, не утрачивая своей индивидуальности и не изменяясь, т. е. ген относительно постоянен.

3. Оба пола в равной мере участвуют в передаче своих наследственных свойств потомству.

4. Число генов уменьшается в половых клетках вдвое; это положение явилось генетическим предвидением существования мейоза.

5. Наследственные задатки являются парными: один — материнский, другой — отцовский; один из них может быть доминантным, другой — рецессивным; это положение соответствует открытию принципа аллелизма, согласно которому ген представлен всегда минимум двумя аллелями.

На основании изложенного нам представляется полезным различать законы, непосредственно сформулированные Менделем и относящиеся к процессу наследования, и принципы наследственности, вытекающие из работы Менделя.

К законам наследования относятся закон доминирования и единообразия гибридов первого поколения, расщепления наследственных признаков в потомстве гибрида и закон независимого комбинирования наследственных признаков. Эти законы отражают процесс передачи наследственной информации в поколениях при половом размножении.

Принципы наследственности имеют другое содержание и могут быть сформулированы в следующем виде:

Принцип дискретной (генной) наследственной детерминации признаков.

Принцип относительного постоянства наследственной единицы — гена.

Принцип аллельного состояния гена (доминантность и рецессивность).

Менделевские законы наследования и вытекающие из них принципы наследственности являются основным содержанием генетики. Их открытие дало современному естествознанию единицу измерения жизненных процессов — ген и тем самым создало возможности объединения естественных наук — биологии, физики, химии и математики с целью анализа биологических процессов.

2. ЗАКОНЫ НАСЛЕДОВАНИЯ МОРГАНА И ВЫТЕКАЮЩИЕ ИЗ НИХ ПРИНЦИПЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Огромную роль в создании и развитии генетики сыграли работы Т. Моргана. Он — автор хромосомной теории наследственности. Им были открыты новые законы наследования:

1. Наследование признаков, сцепленных с полом.

2. Сцепленное наследование.

Из этих законов вытекают следующие принципы наследственности: фактор — ген есть определенный локус хромосомы; аллели гена расположены в идентичных локусах гомологичных хромосом; гены расположены в хромосоме линейно; кроссинговер — регулярный процесс обмена генами между гомологичными хромосомами.

3. ЗАКОНЫ
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ
ПРИ

Наи
венности
клетки.
следует
существо
Прин
дискрет
плазмог

Итак
личать,
и функц
чивается
ядерным

3. ЗАКОНОМЕРНОСТИ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОГО НАСЛЕДОВАНИЯ И ВЫТЕКАЮЩИЕ ИЗ НИХ ПРИНЦИПЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Наименее изучены закономерности наследования и наследственности, определяемые цитоплазматическими элементами клетки. К закономерностям цитоплазматического наследования следует отнести: передачу признаков по материнской линии; отсутствие строгих количественных закономерностей расщепления.

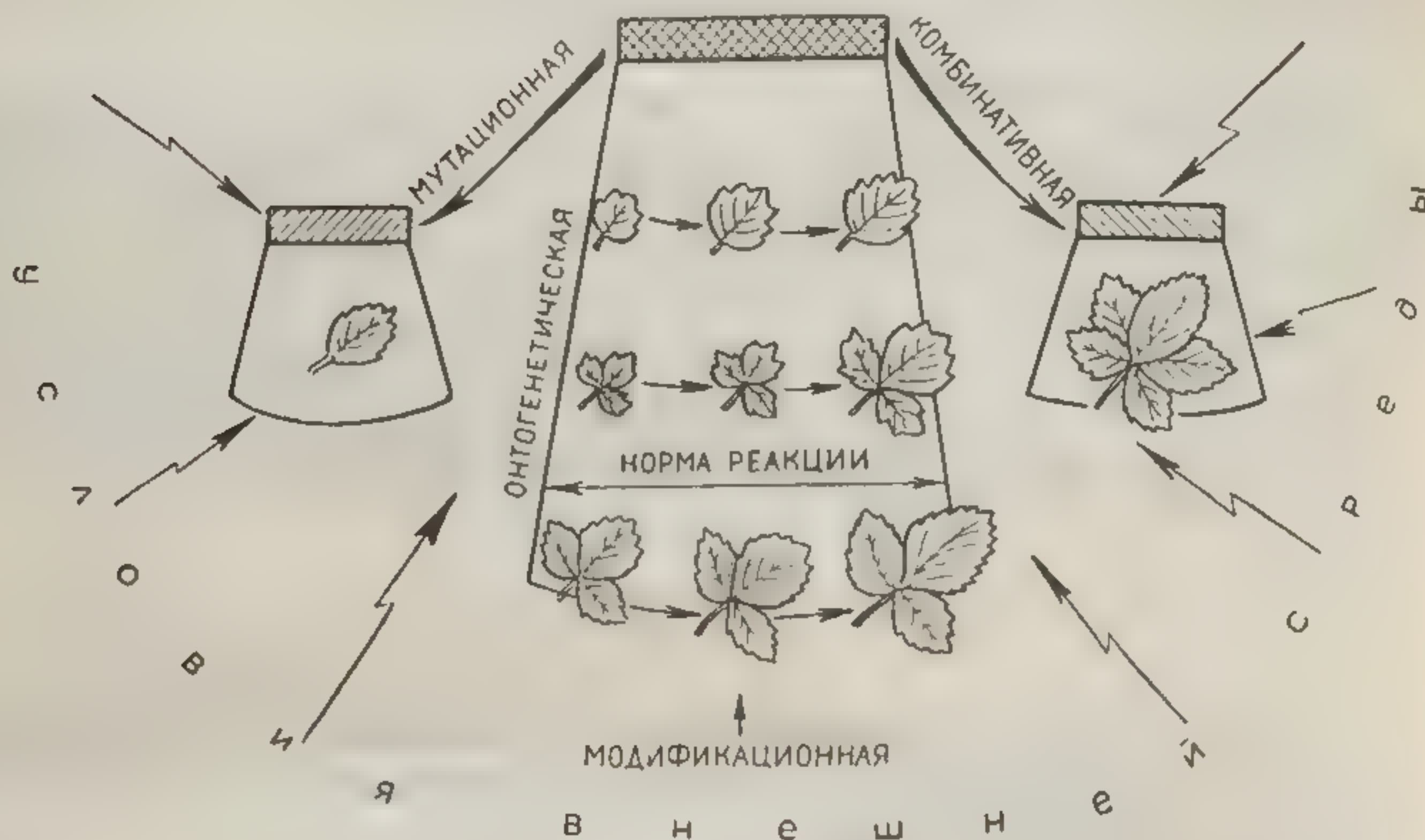
Принципами цитоплазматической наследственности являются дискретная детерминация признаков, относительное постоянство плазмогенов, множественность идентичных плазмогенов.

* *

*

Итак, понятие наследования и наследственности следует различать, но надо помнить, что в конечном итоге материальная и функциональная преемственность между поколениями обеспечивается всеми самовоспроизводящимися структурами клетки: ядерными и цитоплазматическими.

СХЕМА ТИПОВ ИЗМЕНЧИВОСТИ



Классификация изменчивости. Модификационная и онтогенетическая изменчивость имеют место и в случаях мутационной и комбинативной изменчивости, но они не указаны, чтобы не перегружать схему.

Раздел III. Изменчивость, ее причины и методы изучения

Генетика изучает не только явление наследственности, но и явление изменчивости.

Под изменчивостью понимают свойство живого изменяться, выражающееся в способности приобретать новые признаки или утрачивать прежние. Проявляется оно в разнообразии особей.

Как же возникает разнообразие, если наследственность обеспечивает сходство особей в ряду последовательных поколений?

Один из механизмов изменчивости — комбинация и рекомбинация генетического материала, возникающая в результате скрещивания, был рассмотрен в предыдущем разделе. Однако существуют и другие механизмы изменчивости. Ген обладает лишь относительным постоянством. Его изменение — источник изменчивости. Наследственность обеспечивает определенный тип развития организма в онтогенезе, что приводит к изменению признаков с возрастом. Это тоже источник изменчивости. И наконец, организм наследует не готовые признаки и свойства, они развиваются в зависимости от окружающих условий, степень их выраженности может варьировать.

Таким образом, можно сказать, что изменчивость является свойством, противоположным наследственности. Изменчивость обусловила все многообразие живой природы в ходе эволюции.

Глава 12. КЛАССИФИКАЦИЯ ИЗМЕНЧИВОСТИ

Причины изменчивости могут быть разные: разнообразие генотипов, разнообразие условий среды, определяющих разнообразие в проявлении признаков у организмов одинаковых генотипов, и др. Поэтому различают несколько типов изменчивости.

1. ГЕНОТИПИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Изменение свойств и признаков организма может быть обусловлено изменением гена или других элементов генетического аппарата клетки. Такие изменения называются *мутациями*. Мутации возникают скачкообразно в отдельных половых клетках и сохраняются в поколениях. Примером может служить появление в потомстве гомозиготных белых кроликов черного, у остистой пшеницы безостых форм, у зеленой водоросли хлореллы салатных, у кареглазых родителей голубоглазого ребенка и т. д.

Изменчивость может быть обусловлена не только мутациями генов, но и различной их комбинацией. Комбинация генов при наличии взаимодействия между ними может привести к появлению новых признаков или к новому их сочетанию. Такая изменчивость называется *комбинативной* и возникает в результате скрещивания. Примеры комбинативной изменчивости уже были рассмотрены в главах 6, 7, 9.

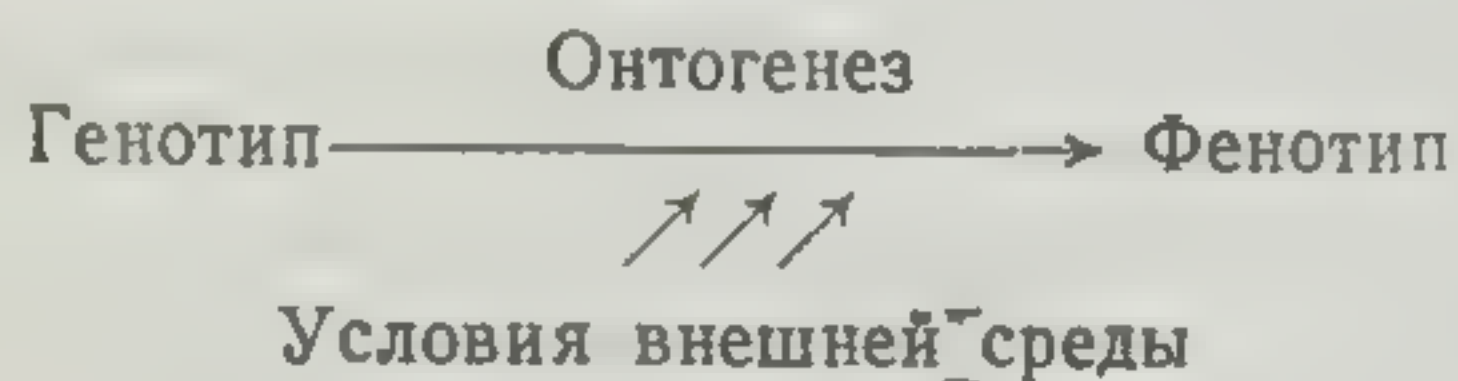
Мутационная и комбинативная изменчивость обусловлены разнообразием генотипов, поэтому они относятся к *генотипической*, или наследственной, изменчивости.

2. ФЕНОТИПИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

В процессе индивидуального развития наблюдаются закономерные изменения морфологических, физиологических, биохимических и других особенностей организма. Время и порядок появления этих изменений в онтогенезе строго определяется генотипом. Такая изменчивость называется *возрастной*, или *онтогенетической*. Примеры онтогенетической изменчивости можно привести из личного опыта, вспомнив, как закономерно и постепенно происходит физическое и умственное развитие человека. Онтогенетическая изменчивость отличается от генотипической тем, что организмы, несмотря на их возрастные различия, сохраняют одинаковый генотип, такую изменчивость относят к *фенотипической*, или ненаследственной, изменчивости. Под-

робнее об онтогенетической изменчивости будет сказано в разделе VI.

Все признаки и свойства организма наследственно детерминированы, однако организмы наследуют не самые признаки и свойства и даже не необходимость их развития, а лишь его возможность. Для того чтобы признак развился, или, как принято говорить, генотип реализовался в фенотипе, необходимы соответствующие условия внешней среды. Это положение хорошо иллюстрирует следующая схема:



Поясним это положение на конкретном примере.

Если хлореллу определенного генотипа выращивать на свету, то образующиеся колонии имеют зеленый цвет. Такие же клетки, но выращенные в темноте, образуют колонии желтого цвета. Если желтые клетки перенести на свет, они вновь образуют зеленые колонии. Следовательно, возможность образования хлорофилла в клетках была в обоих случаях, но для реализации ее был необходим свет.

Но даже в том случае, когда развитие признака происходит, степень его выраженности может варьировать в зависимости от условий внешней среды в определенных пределах. Так, например, наличие веснушек у человека определяется генотипом, однако степень их развития зависит от длительности пребывания на солнце. Поэтому принято говорить, что организмы наследуют определенную *норму реакции*.

Разнообразие в проявлении одинаковых генотипов в различных условиях среды называется *модификационной изменчивостью*. Она, так же как и онтогенетическая, относится к группе фенотипической, или ненаследственной, изменчивости. Представить себе модификационную изменчивость легче всего, вспомнив поле пшеницы или стадо животных одной породы, которые, с одной стороны, поражают однотипностью, а с другой — отсутствием хотя бы двух особей совершенно одинаковых.

* * *

На схеме (см. рис. на стр. 188) изображена изменчивость листьев земляники (род *Fragaria*). В центре (по вертикали) показано изменение листа в онтогенезе от однолопастного до трехлопастного. Это — онтогенетическая изменчивость (изменчивость во времени). Но каждый момент онтогенеза (по горизонтали) степень выраженности признака может быть различной. Так, однолопастный лист может иметь разные размеры и

разное число зубчиков и т. д. Это — модификационная изменчивость (изменчивость в пространстве). И как бы ни различались между собой изображенные в этой части схемы листья, все они имеют одинаковый генотип. Вот почему такая изменчивость называется фенотипической.

Если в гаметах родительских особей произойдет изменение гена, то листья растения, развивающегося из такой зиготы, могут быть однолопастными в течение всего онтогенеза. Это изменение называется мутационным (на схеме слева). При скрещивании комбинация нескольких генов в генотипе может привести к образованию пятилопастного листа. Это — комбинативная изменчивость (на схеме справа). Такие формы изменчивости называются генотипическими. На схеме для упрощения не приведены онтогенетическая и модификационная изменчивость в пределах мутационной и комбинативной.

Из определения различных типов изменчивости ясно, что роль их в эволюции и селекции должна быть различной, но об этом пойдет речь дальше, а пока лишь укажем в общем виде, что наследственная изменчивость является необходимым условием эволюции и источником материала для селекции. Наследственная изменчивость обеспечивает пластичность организмов, их приспособление к варьирующим условиям внешней среды. Этим она важна для эволюции

Глава 13. МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

В главах 6, 7, 9 шла речь о наследственной изменчивости, возникающей в результате комбинаций генов и их взаимодействия, т. е. о комбинативной изменчивости. При этом сами гены не изменялись, менялось их сочетание и характер взаимодействия в системе генотипа. Поэтому данный тип наследственной изменчивости следует рассматривать как вторичное явление, а первичным явлением — источником нового — следует считать мутационное изменение гена.

Термин «мутация» впервые был предложен Г. Де Фризом в его классическом труде «Мутационная теория» (1901—1903). Мутацией он назвал явление скачкообразного, прерывистого изменения наследственного признака. Многочисленные примеры скачкообразных изменений различных признаков, наследующихся в ряду последовательных поколений, были известны еще Ч. Дарвину. Он называл их *неопределенными* изменениями и придавал им большое значение в эволюции. Однако теория мутаций была сформулирована позже Де Фризом. До сих пор не утратили своего значения основные положения его теории:

- 1) мутация возникает внезапно, без всяких переходов;
- 2) новые формы вполне константны, т. е. устойчивы;
- 3) мутации являются качественными изменениями;
- 4) мутации происходят в разных направлениях, они могут быть как полезными, так и вредными;
- 5) одни и те же мутации могут возникать повторно.

Однако Де Фриз допустил принципиальную ошибку, противопоставив теорию мутации теории естественного отбора. Он неправильно считал, что мутации могут сразу давать новые виды. На самом деле мутации являются лишь источником наследственных изменений, служащих материалом для длительного отбора, результатом которого может быть возникновение нового вида.

Но нельзя не восхищаться научным предвидением Де Фриза в отношении значения основных положений мутационной теории для эволюции и селекции.

1. ПРИНЦИПЫ КЛАССИФИКАЦИИ МУТАЦИЙ

Типы мутаций. Мутационный процесс условно делят на спонтанный и индуцированный. В тех случаях, когда мутации возникают под влиянием обычных природных факторов внеш-

ней среды или в результате нормальных физиологических и биохимических изменений в самом организме, их относят к *спонтанным*. Мутации, возникающие под влиянием специальных воздействий (ионизирующей радиации, химических веществ, температуры и т. д.), называют *индуцированными*. Принципиальных различий между спонтанными и индуцированными мутациями нет, но изучение последних подводит генетиков к овладению наследственной изменчивостью и разгадке тайны строения и функционирования гена.

По месту возникновения мутации делятся на генеративные (в половых клетках) и соматические (в клетках тела).

Мутации можно также классифицировать по тем признакам и свойствам, которые они определяют, т. е. по фенотипу, и по характеру изменений в генотипе. Различают мутации и по их адаптивному значению.

До сих пор нет хорошей классификации мутаций; все имеющиеся классификации искусственны и схематичны.

Генеративные и соматические мутации. Мутации могут возникать в клетках любых тканей многоклеточного организма и на любых стадиях его развития. Мутации, возникающие в незрелых и зрелых половых клетках, называют *генеративными*, а в клетках других тканей — *соматическими*.

Соматические мутации по своей природе ничем не отличаются от генеративных. Необходимость такого разделения вызвана тем, что эволюционная ценность генеративных и соматических мутаций различна и определяется типом размножения организма. Различие генеративных и соматических мутаций состоит также в проявлении и методах их обнаружения.

Мутации обнаруживаются в половых клетках в тех случаях, если они определяют их морфологические и физиологические особенности. Так, например, у крупного рогатого скота известны гены, определяющие аномалии в строении сперматозоида: эксцентричное расположение хвостика, изгиб головки и др. Мутации, вызывающие изменение признаков и свойств организма, могут быть обнаружены, если гамета, несущая мутантный ген, участвует в образовании зиготы, т. е. передается следующему поколению. Если мутация доминантна, то новый признак или свойство проявляется даже у гетерозиготного организма, происшедшего из этой гаметы; если мутация рецессивна, то мутантный ген может не проявить своего действия в течение нескольких поколений, сохраняясь в гетерозиготном состоянии. Появление нового признака возможно только при переходе рецессивного гена в гомозиготное состояние (в F_2 , F_3 и т. д.).

Если генеративная мутация возникает в клетке на ранней стадии зачаткового пути или в период размножения сперматогониев и оогониев, то мутантный ген размножится в количестве, пропорциональном числу прошедших клеточных делений. В этом

случае часть половых клеток будет нести одинаковую мутацию («пучок» идентичных мутаций), у остальных клеток генотип останется неизменным. Мутация, возникшая на стадии сперматозоида или яйцеклетки, останется единичной.

Соматическая мутация проявляется мозаично. Особи, несущие участки мутантной ткани, называют *мозаиками* или *химерами*. Чем раньше в онтогенезе возникает соматическая мутация, тем большим оказывается участок ткани, несущий данную



мутацию, и чем позднее — тем меньшим. В силу диплоидности набора хромосом в клетках соматической ткани проявление мутации возможно только в тех случаях, когда мутантная аллель оказывается доминантной или рецессивной, но только в гомозиготном состоянии. На рисунке 82 показана соматическая мутация окраски шерстного покрова у овцы: черное пятно возникло на фоне коричневой окраски. Подобные явления иногда встречаются у растений, животных и человека.

У организмов, размножающихся исключительно половым путем, характеризующихся ранним обособлением зачаткового пути, соматические мутации не играют роли в эволюции и не представляют какой-либо ценности для селекции. Но у организмов с бесполом размножением соматические мутации могут иметь огромное значение и в эволюции, и в селекции. Так, например, у вегетативно размножаемых плодовых и ягодных растений любая соматическая мутация может дать растения и целый клон

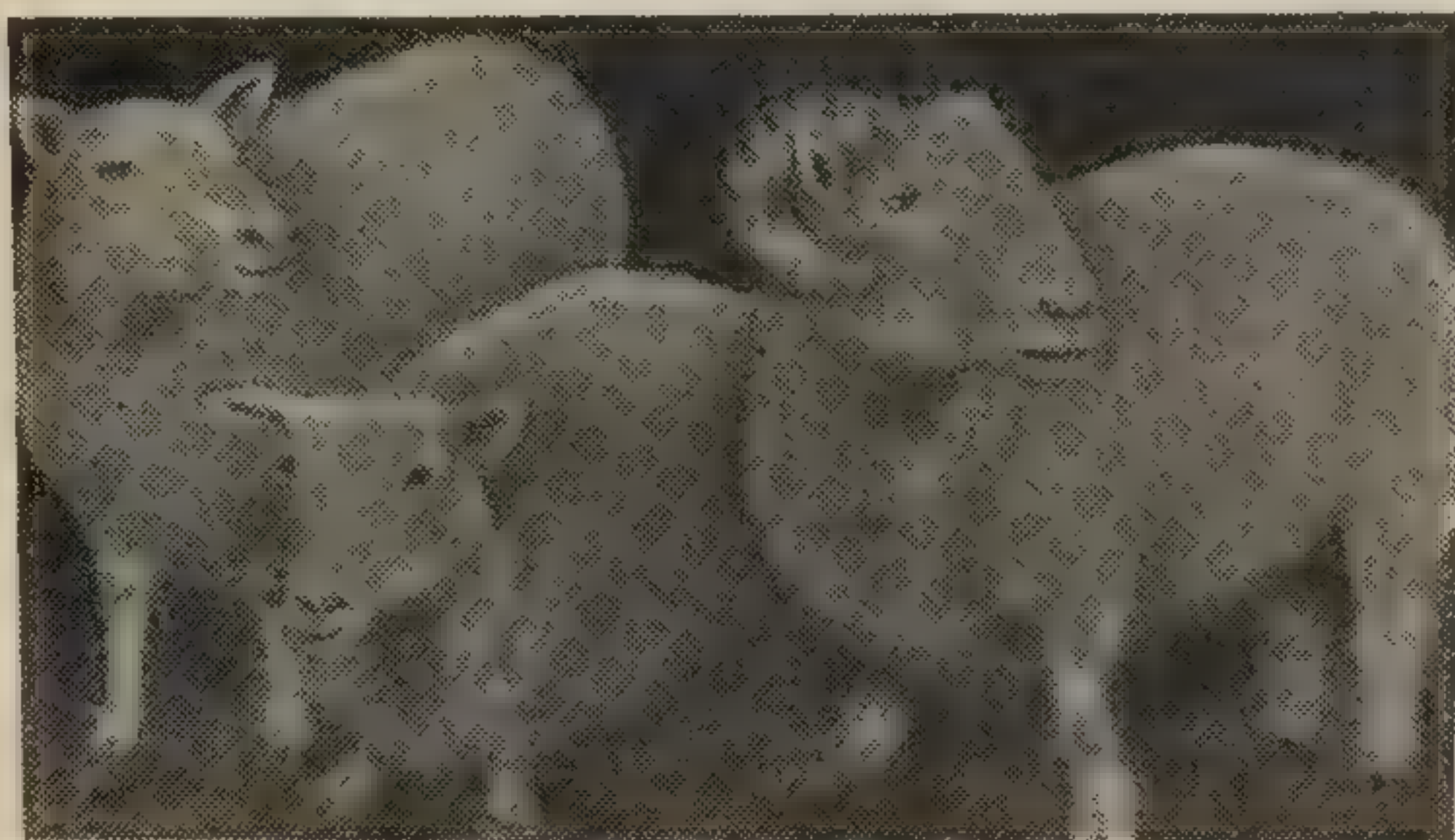
82.

Соматическая мутация (темное пятно) окраски шерстного покрова у каракульской овцы.

с новым мутантным признаком. Одним из видов соматических мутаций у растений являются *почковые мутации*, возникающие в меристемных клетках точки роста стебля. В этом случае весь побег, развившийся из этой клетки, будет нести мутантный признак. Почковые мутации были известны давно и назывались *спортами*.

Исследование соматических мутаций в настоящее время приобретает важное значение для изучения причин возникновения рака у человека и животных. Предполагают, что для ряда злокачественных опухолей превращение нормальной клетки в раковую происходит по типу соматических мутаций (см. гл. 30).

Классификация мутаций по фенотипу. Поскольку генотип определяет последовательную цепь процессов при развитии ор-



83.

Мутация коротконогости у овцы. Справа и в центре — баран и овца коротконогие, слева — овца с нормальными ногами.

ганизма, т. е. морфологическую, физиологическую и биохимическую дифференциацию тканей и составляющих их клеток, то очень важна классификация мутаций по их действию. Мутации условно делят на морфологические, физиологические и биохимические.

Морфологические мутации (часто их называют *видимыми*) связаны с изменением в строении или свойствах органов, тканей или отдельных структур клетки. К ним относятся, например, коротконогость у ряда сельскохозяйственных животных — крупного рогатого скота, овец и др. (рис. 83), безглазость и бескрылость у насекомых, бесшерстность у млекопитающих, неопушенность различных органов у растений, гигантизм, карликовость, альбинизм у человека и др.

Мутации могут оказывать действие на внутриклеточные структуры и процессы: на поведение хромосом в мейозе, на клеточное деление. Так, например, у кукурузы обнаружена мутация, которая обуславливает отсутствие конъюгации гомологичных хромосом в мейозе, другая вызывает слипание хромосом в метафазе в сплошную массу (типа пикноза), третья приводит к задержке цитокинеза вследствие нарушения ахроматинового

аппарата. Эти факты показывают, что поведение самих хромосом также контролируется генотипом.

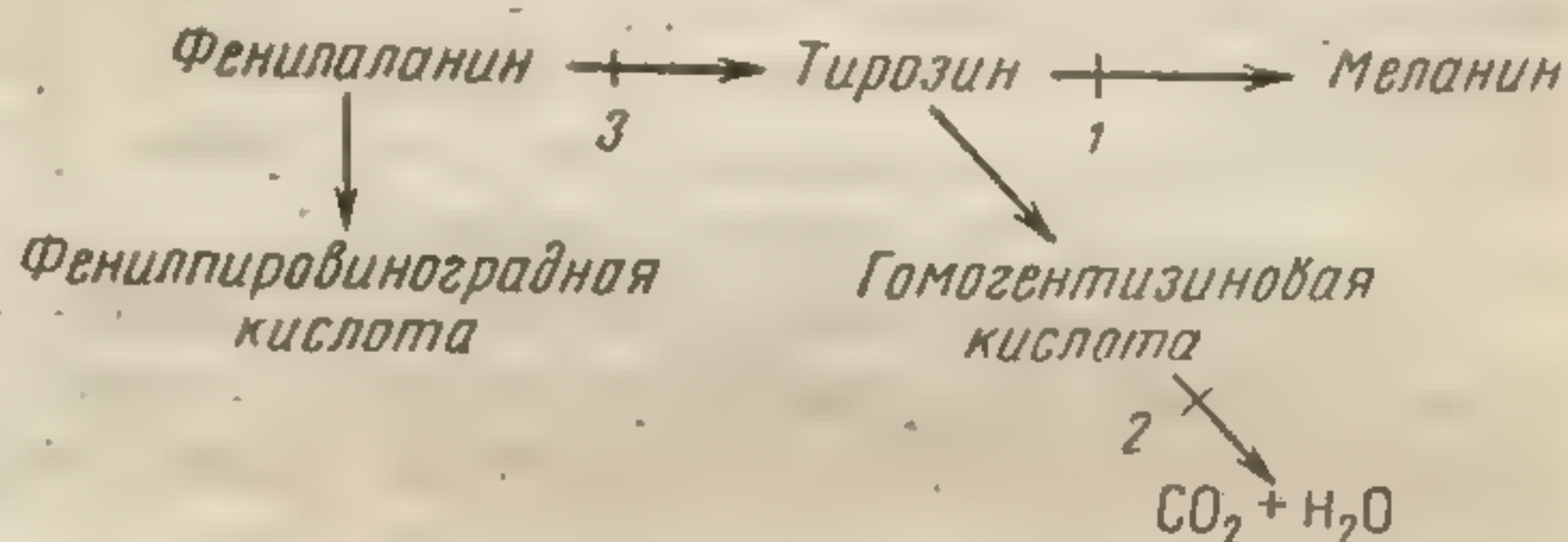
У различных организмов известно большое количество физиологических мутаций, вызывающих изменения физиологических процессов. Типичным примером может быть мутация, вызывающая у мышей круговые, «вальсирующие» движения. Большинство физиологических мутаций изменяет жизнеспособность особей.

К биохимическим мутациям относятся мутации, изменяющие качественно или количественно синтез определенных химических веществ в организме. Благодаря этим мутациям изменяется обмен веществ организма и как следствие его химический состав и потребности в тех или иных химических веществах. Наиболее

84.

Схема фенилаланин-тирозинового обмена у человека:

1—3—места блокирования биохимических реакций при различных мутациях; 1 — альбинизма, 2 — алкаптонурии, 3 — фенилкетонурии.



хорошо они изучены у микроорганизмов. Многие мутанты (их называют *ауксотрофами*) не развиваются без введения в среду некоторых недостающих им веществ, в отличие от *прототрофов* — организмов дикого типа, способных синтезировать все необходимые для своего роста вещества и растущих на минимальных средах, содержащих только минеральные соли и углеводы (см. гл. 15).

Классификация мутаций по фенотипу, т. е. по их проявлению, очень условна. В действительности в основе проявления всех мутаций всегда лежат изменения биохимических процессов. Рассмотрим конкретный пример. Организму человека для нормального обмена веществ необходимы такие аминокислоты, как фенилаланин и тирозин. Он получает их обычно из белков пищи, а тирозин, кроме того, синтезируется из фенилаланина. В организме тирозин участвует в цепи биосинтеза многих белков, некоторых гормонов (тироксина, норадреналина и др.), меланина или распадается до CO_2 и H_2O . Фенилаланин также участвует в синтезе белков, как уже упоминалось, в образовании тирозина или превращается в фенилпировиноградную кислоту (рис. 84). Однако если вследствие мутации блокируется одно из звеньев цепи биосинтеза меланина, то в меланоцитах не вырабатывается пигмент. Обнаруживается такая мутация по отсутствию пигмента в волосах, коже, глазах и называется мутацией альбинизма. Она может быть отнесена к числу видимых, или морфологических, мутаций.

У людей, больных алкаптонурией, моча на воздухе чернеет. Биохимический анализ показал, что это происходит благодаря окислению гомогентизиновой кислоты. Причиной наличия гомогентизиновой кислоты в моче больных является мутация, которая называется по своему проявлению биохимической и связана с блокировкой цепи биохимических реакций на стадии гомогентизиновой кислоты. У нормальных людей эта цепь реакций заканчивается образованием CO_2 и H_2O .

Некоторые виды слабоумия, как показывают генетические исследования, также обуславливаются мутационными изменениями генов. По проявлению их можно отнести к числу физиологических. Однако биохимические анализы показали, что, например, один из видов умственной неполноценности — фенилкетонурия — связан с нарушением синтеза тирозина из фенилаланина и накоплением в связи с этим фенилпировиноградной кислоты, которая блокирует цепи ряда реакций и в конечном счете является причиной слабоумия.

Из этих примеров становится ясно, насколько условно деление мутаций по фенотипу, ведь в основе всех рассмотренных изменений лежат изменения в цепи биохимических превращений.

Условность этой классификации становится еще более очевидной, если учесть, что большинство генов обладает плеiotропным эффектом. Поясним это на том же примере. Как уже было сказано, фенилкетонурия связана со слабоумием. Однако наблюдения показывают, что у таких людей постоянно наблюдается ослабление пигментации (изменение морфологического признака), в моче их присутствует фенилпировиноградная кислота (откуда происходит и название болезни — фенилкетонурия). В крови больных отсутствует фермент, обеспечивающий синтез тирозина из фенилаланина, что и является, очевидно, первичным дефектом обмена. Гормональная система таких больных бывает также ненормальной как следствие угнетения некоторых цепей реакций накапливающимися продуктами нарушенного обмена.

Классификация мутаций по адаптивному значению. По адаптивному значению мутации можно делить на полезные, нейтральные и вредные: *летальные* и *полуметальные* (семи-, или *сублетальные*). Это деление тоже очень условно и относительно.

Снижение жизнеспособности организмов и торможение развития вызывают мутации, которые относятся к группе полуметальных или летальных. Методы анализа их наследования будут рассмотрены ниже.

Мутации, увеличивающие жизнеспособность особей, расширяющие их адаптационные возможности, повышающие плодовитость, относят к числу полезных. Примером может служить мутация, приводящая к увеличению синтеза антибиотиков

в клетках грибов — продуцентов антибиотиков, ибо она увеличивает вероятность выживания таких клеток.

Между полезными, летальными и полулетальными мутациями существуют почти непрерывные переходы. Есть мутации, которые не изменяют вероятности выживания особи или оставления ею потомства, их, очевидно, можно отнести к числу нейтральных.

Классифицировать мутации по их адаптивному значению можно только условно, так как при изменении условий внешней среды мутации из полезных могут стать вредными или наоборот. У лабораторного объекта — дрозофилы мутанты с белыми глазами в нормальных условиях выращивания обладают пониженной жизнеспособностью по сравнению с мухами дикого типа. При повышении температуры белоглазые мухи оказываются более приспособленными и успешно конкурируют с красноглазыми. А. Густафсон описал ярко-зеленый хлорофильный мутант (полезная мутация) у ячменя, который давал значительно больший урожай на севере Швеции. На юге этот мутант нейтрален.

При оценке адаптивного значения мутаций надо иметь в виду также, что признаки, полезные с точки зрения хозяйственной, могут быть нейтральными или даже вредными биологически. Например, только что рассмотренная мутация синтеза антибиотиков хозяйственно тем полезнее, чем больше антибиотика синтезирует клетка — продуцент. Для организма же она является полезной лишь до определенного предела, а потом чрезмерный синтез антибиотика начинает угнетать клетку и может привести ее к гибели. Те же рассуждения относятся и к мутациям, увеличивающим молочную продуктивность у крупного рогатого скота, тонину шерсти у овец, толщину сала у свиней и т. д. При чрезмерной гипертрофии одних признаков начинается дисгармоничное развитие других, часто приводящее к гибели всего организма.

Классификация мутаций по характеру изменений генотипа. Почти любое изменение в структуре, или числе хромосом, или в некоторых важнейших клеточных органоидах, при котором клетка сохраняет способность репродуцироваться, обуславливает наследственное изменение признаков организма. Приведем общепринятую классификацию мутаций по генотипу.

Генные, или точковые, мутации: цитологически невидимые изменения в хромосомах.

Хромосомные: внутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

Геномные: изменение количества хромосом.

Цитоплазматические: изменения плазмогенов.

Организмы, у которых изменен генотип любым из только что упомянутых способов, называются *мутантами*.

2. ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

Характеристика генных мутаций. Мутации генов (точковые) встречаются у всех органических форм. Как уже было сказано, они происходят в отдельных клетках и проявляются скачкообразно у отдельных особей (мутантов).

Аллели генов, типичные для диких форм вида, называют *генами дикого типа* или *нормальными*, а измененные — *мутантными*. Принципиальной разницы между ними не существует. Многие гены, свойственные диким формам вида, также были когда-то мутантными, а затем благоприятные мутантные аллели в ходе эволюции вида распространились до такой концентрации, что каждая особь вида стала их носителем.

Большинство мутаций при возникновении оказываются рецессивными. Это очень важно для существования вида, так как в большинстве своем вновь возникающие мутации, нарушая целостную систему генотипа, оказываются вредными. Однако их рецессивный характер позволяет им длительное время сохраняться у особей вида в гетерозиготном состоянии без вреда для них и проявиться в будущем при переходе в гомозиготное состояние.

Мутации гена от дикого типа к новому состоянию называют *прямыми*, а от мутантного к дикому — *обратными*. Сам процесс обратного мутирования называют *реверсией гена*. Прямые мутации чаще являются *рецессивными*, а обратные — *доминантными*. Исходный ген мутирует в новое состояние и обратно без промежуточных ступеней. Частота возникновения прямых мутаций для разных генов бывает различной, в среднем на 100 тыс. или на 1 млн. генов мутирует от одного до пяти, т. е. мутации — явления очень редкие. Однако при учете суммарной частоты встречаемости различных мутантных генов в популяциях растений, животных и человека эта цифра резко увеличивается. Так, специальные расчеты показали, что каждая гамета у людей несет до 5—6 рецессивных мутантных генов, уменьшающих жизнеспособность (см. стр. 232). Одни и те же мутации могут появляться в разное время. Это говорит о том, что гены могут мутировать в одном направлении многократно.

В ряде случаев возврат к дикому типу представляет собой не обратную мутацию гена, а имитируется мутацией другого гена. Гены, которые путем взаимодействия с другими рецессивными генами приводят к появлению дикого фенотипа, называются *супрессорами*, а такой тип взаимодействия, являющийся частным случаем эпистаза, — *супрессией*. Поэтому, прежде чем решить вопрос, действительно ли произошла обратная мутация, необходимо провести генетический анализ. В исследованиях, проводимых на дрозофиле, бактериях и фагах, нейроспоре и дрожжах, было показано, что реверсия к дикому типу может

происходить не только за счет обратных мутаций гена, но и за счет мутаций других генов — супрессоров.

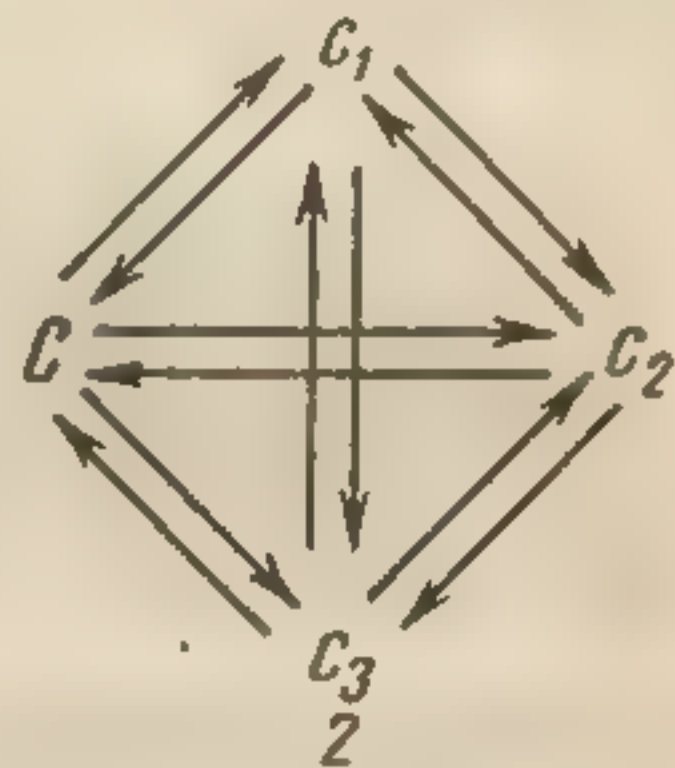
Множественный аллелизм. До сих пор при изложении материала мы исходили из положения, что один и тот же локус гомологичных хромосом может быть представлен двумя аллелями: A и a , B и b , C и c и т. д. На самом деле один и тот же ген может изменяться в несколько состояний; иногда таких состояний бывает несколько десятков и даже сотен. Ген A может мутировать в состояние $a^1, a^2, a^3 \dots a^n$. Ряд состояний одного и того же гена называют *серией множественных аллелей*, а само явление — *множественным аллелизмом*. Схематически возникновение серии множественных аллелей иллюстрируется на рисунке 85.

Изучение серий множественных аллелей показало, что любая аллель такой серии может возникать мутационно непосред-

85.

Схема возникновения серии множественных аллелей:

1 — две аллели одного гена; 2 — серия из четырех аллелей; стрелками указано направление мутирования.

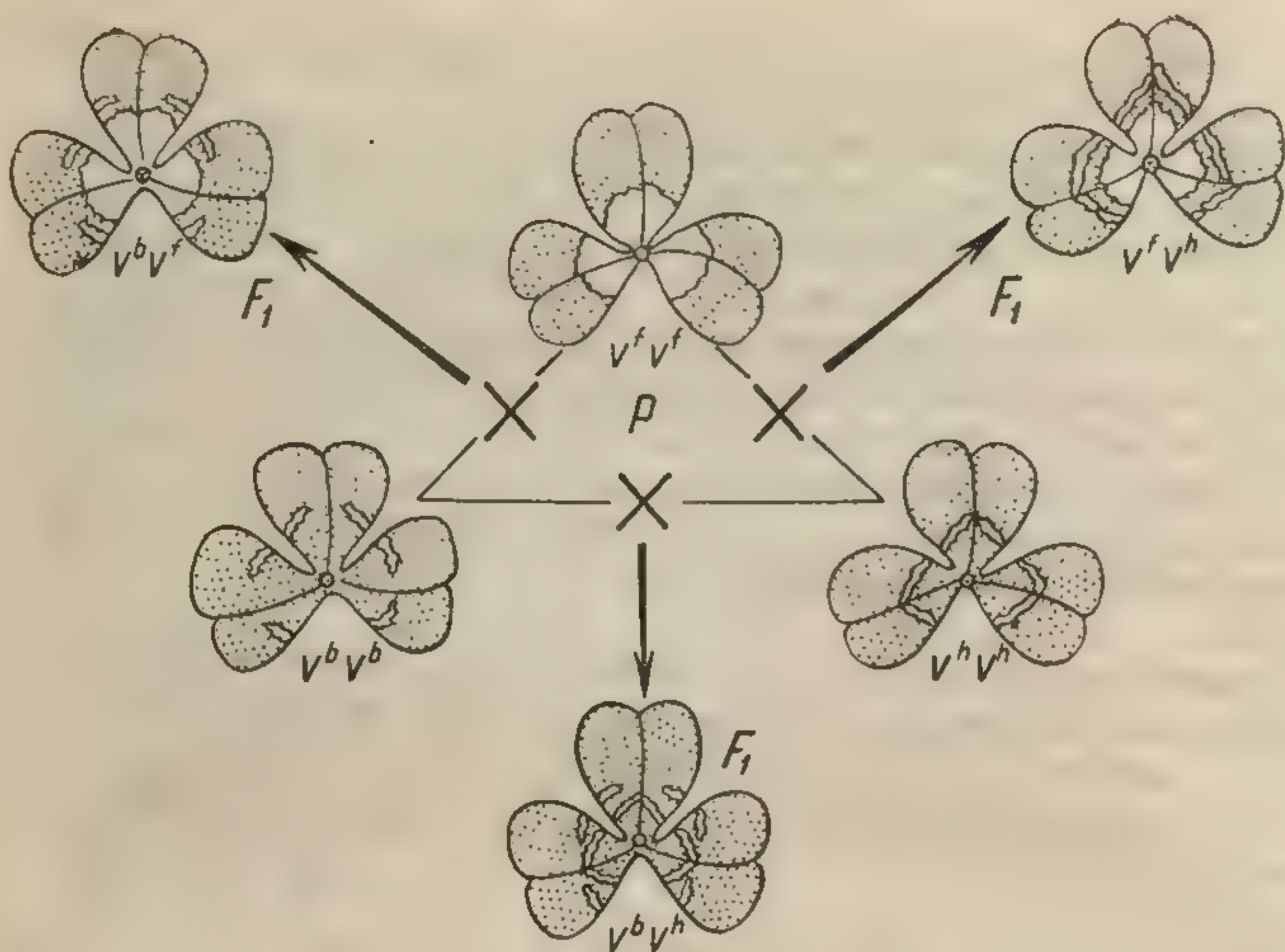


ственно от аллели дикого типа или любого другого члена данной серии, а каждый из членов серии, по-видимому, имеет свою характерную частоту мутирования.

Наследование членов серии множественных аллелей подчиняется менделевским закономерностям. При этом, в отличие от генов, для которых известно только два состояния, сочетание двух разных членов серии множественных аллелей в гетерозиготе называют *компаундом*.

Рассмотрим примеры множественного аллелизма и наследование серии аллелей одного гена.

У норки существует серия множественных аллелей по окраске шерсти: коричневая (дикий тип), платиновая (серебристо-голубая) и белая. При скрещивании коричневых норк с платиновыми в F_1 доминирует коричневая окраска. В F_2 наблюдается расщепление в отношении 3 коричневые: 1 платиновая. Скрещивание платиновой с белой дает гибридов F_1 с признаками первого родителя, а в F_2 происходит расщепление: 3 платиновые к 1 белой. При скрещивании коричневой с белой также имеет место полное доминирование коричневой окраски в F_1 и расщепление 3:1 в F_2 (рис. 86). Обычно серию множественных аллелей обозначают по названию признака, впервые найденного, или по общему характеру действия данного локуса, способного мутировать в разные состояния. Серия окраски



87.

Неполное доминирование в серии множественных аллелей. Аллели v^h , v^b , v^f определяют рисунок седоватых пятен на листьях белого клевера.

шерсти у норок обозначается буквой P — PP — коричневая; pp — платиновая; $r^h r^h$ — белая.

Изучение наследования признаков в случае множественного аллелизма способствует углублению понимания явления доминирования и показывает его относительный характер:

одна и та же аллель может быть доминантной или рецессивной по отношению к другим аллелям того же гена.

Нередко доминирование у гетерозигот серии бывает неполным. Так, у белого клевера ген, обуславливающий рисунок пятен на листе, представлен серией из 10 аллелей. В этом случае в компаунде имеет место неполное доминирование — проявление обеих аллелей, что хорошо видно на рисунке 87.

Серии множественных аллелей обнаружены у крупного рогатого скота, кроликов, мышей, морских свинок, дрозофилы, а также у кукурузы, табака, гороха и др. У человека известна серия аллелей: I^A , I^B , I^O , которая определяет полиморфизм по группам крови:

| | | |
|----------------------------------|---|-------------------------|
| Группа АВ соответствует генотипу | | $I^A I^B$ |
| » А | » | $I^A I^A$ или $I^A I^O$ |
| » В | » | $I^B I^B$ или $I^B I^O$ |
| » О | » | $I^O I^O$ |

Существование серии множественных аллелей локуса, определяющего *самостерильность* у растений, является тем механизмом, который в ряде случаев обеспечивает перекрестное оплодотворение. Так, было показано, что у табака, клевера и других растений на рыльцах прорастает только пыльца, несущая аллель, отличную от аллелей, имеющих в генотипе рыльца по локусу самостерильности. Этот ген обозначают буквой S , а аллели нумеруют; у красного клевера, например, в этой серии описаны аллели от S_1 до S_{30} . Если диплоидное рыльце имеет генотип S_1 и S_2 , то на нем прорастет пыльца всех аллелей, кроме S_1 и S_2 , т. е. не прорастет пыльца того же растения, чем и обеспечивается *самонесовместимость* и обязательное перекрестное опыление. Множество аллелей в таких сериях обеспечивает большую вероятность прорастания чужой пыльцы, т. е. осуществление перекрестного оплодотворения.

Распространенность множественного аллелизма среди животных, растений и микроорганизмов и наличие его у человека могла быть обусловлена тем, что это явление увеличивает резерв мутационной изменчивости, а потому имеет приспособительное значение в эволюции. В свете современных данных о строении гена складывается впечатление, что любой локус может быть представлен серией множественных аллелей с большим или меньшим числом членов (см. гл. 17).

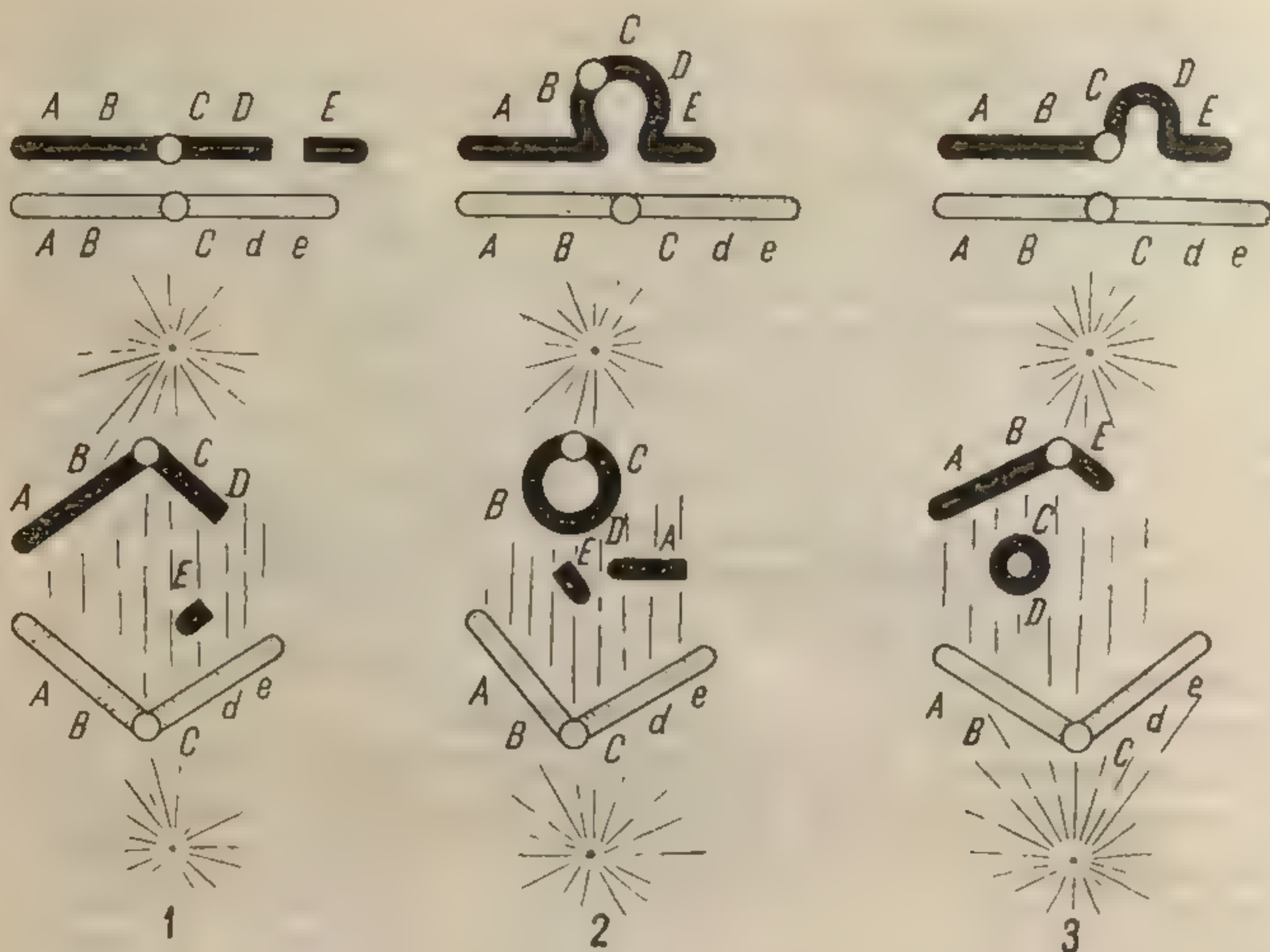
3. ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

Внутрихромосомные изменения. Хромосомные перестройки принято относить к мутациям, так как их наличие в клетках обычно связано с изменениями свойств этих клеток или возникающих из них организмов.

К внутрихромосомным изменениям относят: нехватки части хромосомы (*дефишенси* и *делеции*); удвоение, или, точнее, умножение, тех или иных участков хромосомы (*дупликации*); изменение линейного расположения генов в хромосоме вследствие перевертывания на 180° отдельных участков хромосомы (*инверсии*).

Нехватки могут захватывать участки хромосом различной длины и в разных частях ее. Если разрыв происходит в одной из плеч хромосомы так, что один из ее концов утрачивается (рис. 88, 1), то данное плечо укорачивается. Оторвавшийся фрагмент вместе с содержащимися в нем генами теряется при ближайшем делении ядра, если он лишен центромеры. Такие нехватки называют *терминальными* (или *концевыми*).

Разрывы иногда происходят одновременно в двух плечах хромосомы, вследствие чего элиминируются оба ее конца (рис. 88, 2). При этом открытые концы могут соединиться, образуя в митозе кольцеобразную хромосому.



88.

Типы нехваток хромосом:

1 — концевая нехватка; 2 — концевые нехватки; 3 — внутрихромосомная нехватка.

Нехватки также образуются при двух одновременных разрывах в одном плече хромосомы (рис. 88, 3). Места разрывов соединяются, и хромосома становится короче, при этом внутренний участок элиминируется.

Если выпавший фрагмент достаточно велик, то перед элиминацией открытые его концы могут соединиться, а в метафазе обнаруживается ацентрическое кольцо.

К малым нехваткам относят такие, которые связаны с выпадением нескольких хромомер или только части хромомеры — это *микроделеции*. Микроделеции можно обнаружить только при исследовании гигантских хромосом. Мелкие нехватки обычно сохраняются в гомозиготном состоянии, давая иногда фенотипический эффект и имитируя генную мутацию. Единственный показатель, по которому их отличают от мутации гена, — это отсутствие обратного мутирования.

Большие нехватки, как правило, в гомозиготном состоянии летальны, что подтверждает большое значение каждого локуса хромосомы для жизни клетки и организма. Жизнеспособными могут быть только гетерозиготы по нехваткам. В этом случае мутации, определяемые нехватками, проявляются как доминантные. Нехватки вызывают, как правило, понижение общей жизнеспособности и плодовитости особей. Фенотипический эффект нехватки участка хромосомы объясняют тем, что она нарушает

генетическую систему хромосомы, последовательность расположения генов, их взаимосвязь.

Крупную нехватку, затрагивающую несколько дисков, можно обнаружить генетическими и цитологическими методами. Так, например, существует линия дрозофилы, где самки в одной из X-хромосом несут нехватку части хромосомы, содержащую ген *white*. Эта нехватка, названная в свое время мутацией *Notch*, в гетерозиготном состоянии обуславливает развитие вырезки на крыльях, т. е. является доминантной. В гомозиготном состоянии она обуславливает гибель организма, т. е. обладает рецессивным летальным действием.

Если скрестить самку дикого типа, имеющую нормальные половые хромосомы, с самцом, несущим в единственной X-хромосоме три рецессивных гена в гемизиготном состоянии: *y* — желтый цвет тела, *w* — белые глаза и *f* — вильчатые щетинки, то все особи первого поколения будут по фенотипу нормальными:

$$\text{♀ } \frac{y \ w \ f}{y^+ w^+ f^+} \quad \text{и} \quad \text{♂ } \underline{\underline{y^+ w^+ f^+}}$$

При скрещивании же гетерозиготной самки из линии, несущей аллели *y*⁺ и *f*⁺ и в гетерозиготе нехватку локуса *w*, с самцом *ywf* в *F*₁ половина самок будет дикого типа, а именно $\frac{y \ w \ f}{y^+ w^+ f^+}$; другая половина окажется с вырезками на крыльях

и белыми глазами: $\frac{y \ w \ f}{y^+ \text{---} f^+}$. Очевидно, у таких самок рецессивный ген *w* проявился вследствие того, что доминантная аллель *w*⁺ в гомологичной хромосоме отсутствует, а вырезки на крыльях также являются следствием нехватки.

Как же осуществляется конъюгация гомологичных хромосом в мейозе в случае нехватки участка в одной из них? В мейотических хромосомах это наблюдать трудно. Лишь когда утрачивается достаточно большой участок хромосомы, такие нехватки можно обнаружить в пахитенной стадии.

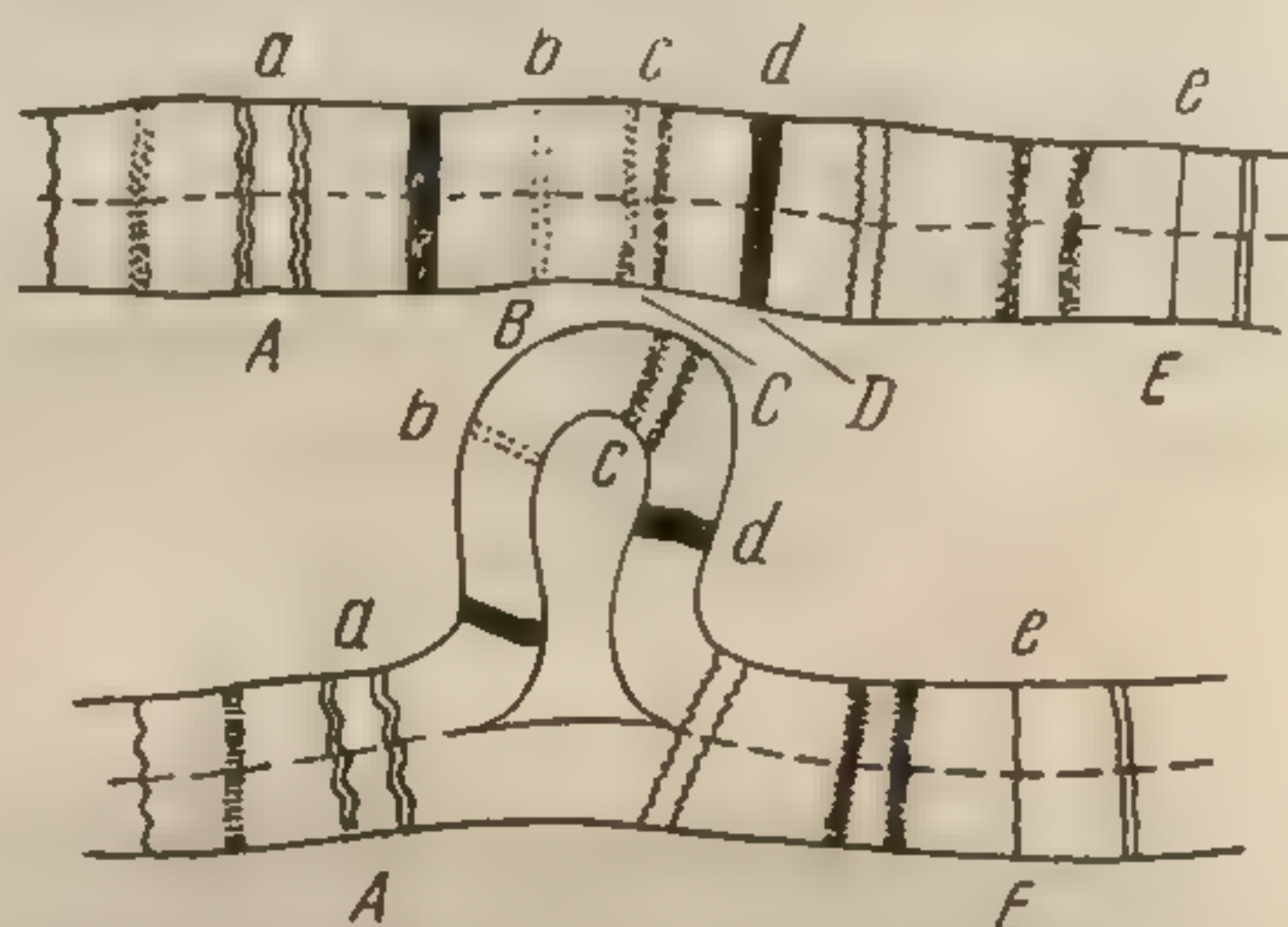
Удобной моделью для изучения нехваток являются гигантские хромосомы. Гомологичные хромосомы слюнных желез дрозофилы в норме конъюгируют довольно тесно (соматическая конъюгация). При этом идентичные диски тесно прилегают друг к другу. Но в случае гетерозиготного состояния по нехватке внутреннего участка одной из хромосом нормальная конъюгация в этом районе нарушается. Диски такого участка нормальной хромосомы, не имея себе партнеров в другой хромосоме, образуют петлю, в то время как все остальные гомологичные диски в обеих хромосомах тесно прилегают друг к другу (рис. 89).

Если в норме в каждой хромосоме ген представлен одной дозой, то при удвоении или умножении несущего его участка — дупликации *доза гена* соответственно увеличится в 2 и более раз. Например, если гены в нормальной хромосоме расположены в порядке *ABC*, то при дупликациях одного из генов могут возникнуть состояния *ABBC* или *ABVBC* и т. д. По-видимому, более частым случаем дупликации является повторение идентичных участков хромосомы, содержащих несколько генов, например: *ABCAVBCAVBC*, что обнаружено у мыши, нейроспоры, аспергилла, кукурузы и др. Прекрасным примером накопления идентичных участков хромосомы является изменение фенотипи-



89.

Конъюгация гомологичных хромосом при наличии нехватки в одной из них. Участки гигантских хромосом (слева) и схема их (справа): 1 — нормальные хромосомы; 2 — в одной из хромосом имеется нехватка локусов *B**C**D*.



ческого проявления формы глаз типа *Bar* у дрозофилы (см. гл. 9).

Дуплицированные участки не только могут находиться в соседних участках хромосомы, как это наблюдается в случае возникновения эффекта *Bar*, но могут быть распределены по всей хромосоме, а в некоторых случаях перемещены и в другие хромо-

сомы. По-видимому, умножение идентичных участков является широко распространенным явлением в эволюции хромосом и видов.

Если в каком-либо участке нормальная последовательность генов *ABCD*, то при перевертывании на 180° — инверсии участка *BC* этот порядок может измениться и стать *ACBD*.

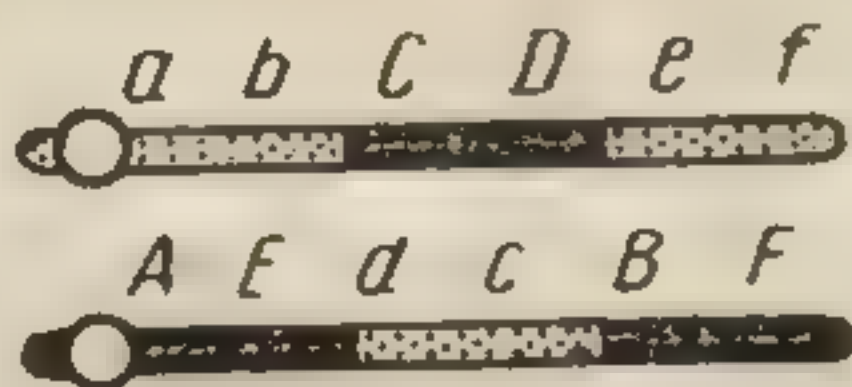
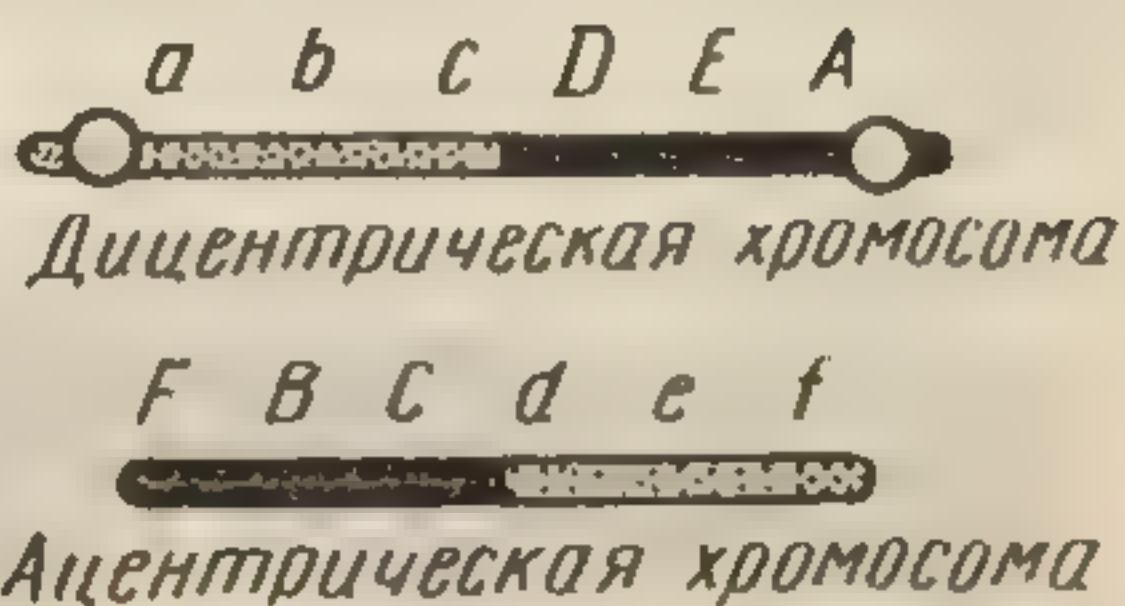
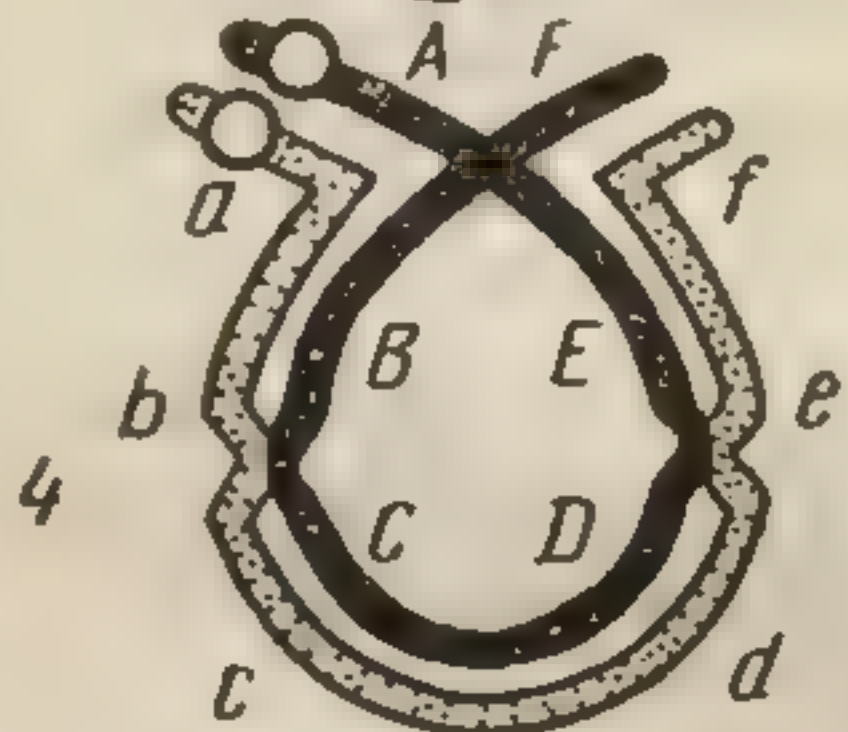
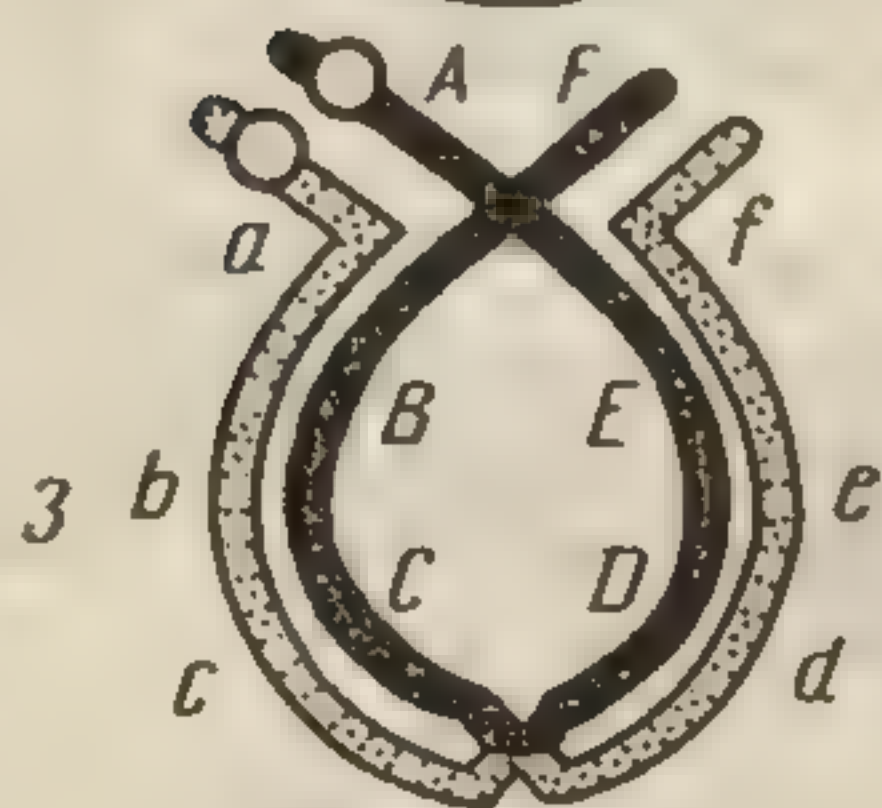
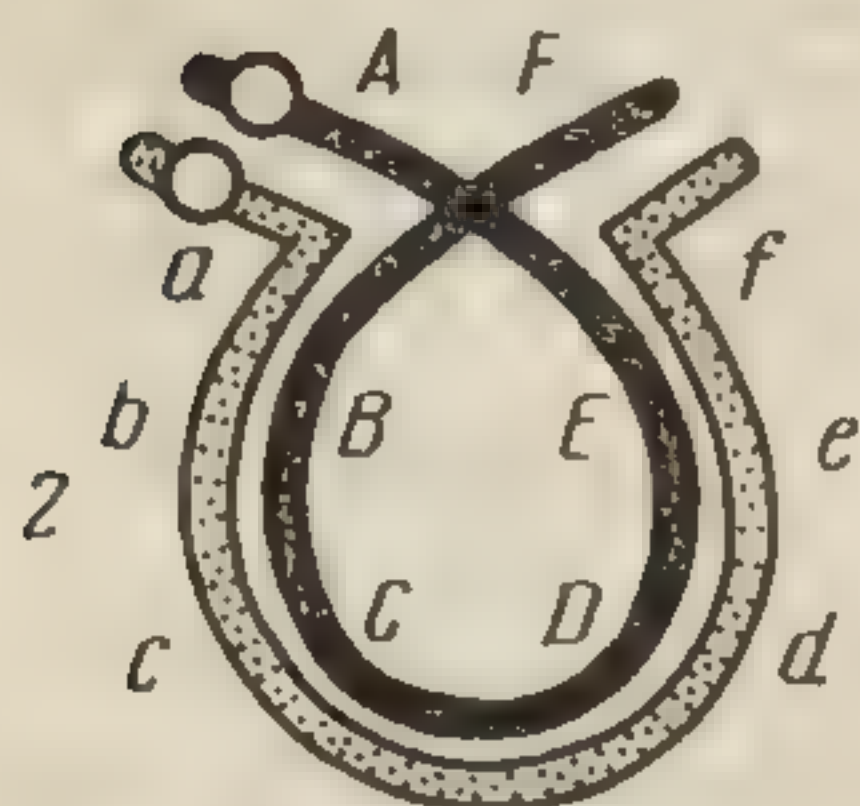
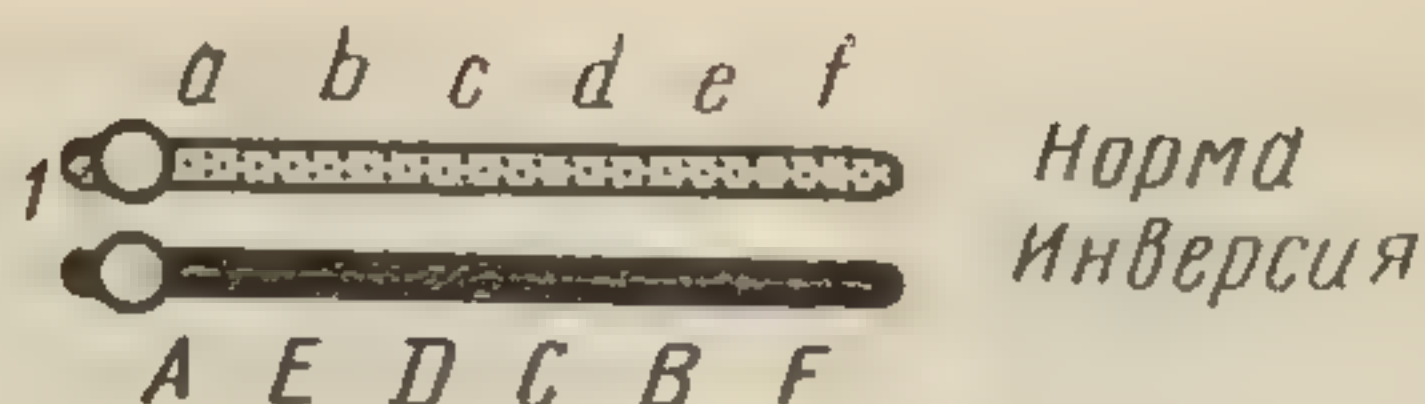
Для образования инверсии внутри хромосомы необходим разрыв в двух точках. Инверсии часто связаны с рецессивным летальным эффектом, поэтому они не сохраняются в гомозиготном состоянии, и их обычно обнаруживают в гетерозиготе:

$$\frac{ABCDEF}{bacdef}$$

Однако встречаются и такие инверсии, которые не связаны с летальным эффектом.

Конъюгация гомологичных хромосом при наличии нехватки в одной из них. Участки гигантских хромосом (слева) и схема их (справа): 1 — нормальные хромосомы; 2 — в одной из хромосом имеется нехватка локусов *B**C**D*.

Инверсия хромосомы — это изменение последовательности генов в хромосоме. Инверсии могут быть реципрокными (взаимными) и не реципрокными. Реципрокные инверсии возникают в результате разрыва хромосомы в двух точках и последующего перевертывания участка на 180° . Не реципрокные инверсии возникают в результате дупликации или делеции участка хромосомы.



90.

Конъюгация и кроссинговер в случае гетерозиготной инверсии в акроцентрической хромосоме и продукты мейоза:

1 — нормальная (*abc def*) и инвертированная (*AEDCBF*) хромосомы до конъюгации; 2 — конъюгация; 3 — одинарный кроссинговер и продукты мейоза (дицентрическая и ацентрическая хромосомы); 4 — двойной кроссинговер и продукты мейоза; светлым кружком обозначены центромеры.

Инверсию можно обнаружить цитологически в гигантских хромосомах или на пахитенной стадии мейоза. При гомозиготной инверсии конъюгация хромосом и кроссинговер осуществляются нормально. При гетерозиготной инверсии происходит конъюгация хромосом, как это показано на рисунке 90. Инвертированная хромосома образует петлю, а нормальная огибает ее. Перекрест хромосом у таких гетерозиготных по инверсиям особей происходит также своеобразно.

На рисунке 90, 3 можно видеть, что если происходит одинарный обмен между хромосомами, то в результате образуются две необычные хромосомы: одна из них без центромеры, элиминирующаяся при делении клетки, а другая — с двумя центромерами (дицентрическая хромосома). Последняя в анафазе I при полярном расхождении центромер образует хромосомный «мост». Мост может разорваться в любом месте, в результате чего гаметы получают хромосомы с более или менее значительными

нехватками по одним участкам и с дупликациями по другим и поэтому окажутся нежизнеспособными. Нормальные жизнеспособные гаметы могут образовываться только за счет хромосом, не вступивших в перекрест или претерпевших двойной кроссинговер (рис. 90, 4). Однако последний случай встречается очень редко. Так как кроссоверные гаметы за счет одинарного кроссинговера оказываются нежизнеспособными, то и создается впечатление об отсутствии или подавлении кроссинговера у гетерозигот по инверсиям. Поэтому инверсии иногда называются *запирателями кроссинговера*.

Инверсии встречаются в природных популяциях животных и растений, а также могут быть получены в эксперименте, особенно под влиянием понижающих излучений и ряда химических веществ. Полагают, что инверсии имеют существенное значение в образовании видов, приводя к внутривидовой изоляции.

Межхромосомные изменения. Кроме рассмотренных внутрихромосомных перестроек существуют изменения, связанные с обменом участками между негомологичными хромосомами. Такие межхромосомные перестройки называются *транслокациями*.

Допустим, что в норме одна пара хромосом несет гены $\frac{ABCD}{ABCD}$, а другая пара — гены $\frac{EFGH}{EFGH}$. При одновременном разрыве в двух негомологичных хромосомах оторвавшиеся сегменты взаимно обмениваются местами, например: $\frac{ABGH}{ABCD}$ и $\frac{EFCD}{EFGH}$, при этом обменявшиеся участки могут быть равной или неравной длины и, таким образом, включать равное или неравное количество генов. Такой тип обмена называют *взаимной* или *реципрокной транслокацией*.

Главным генетическим эффектом транслокации является изменение групп сцепления: перемещенные гены входят в новые группы сцепления, и тем самым нарушается сложившаяся система генотипа.

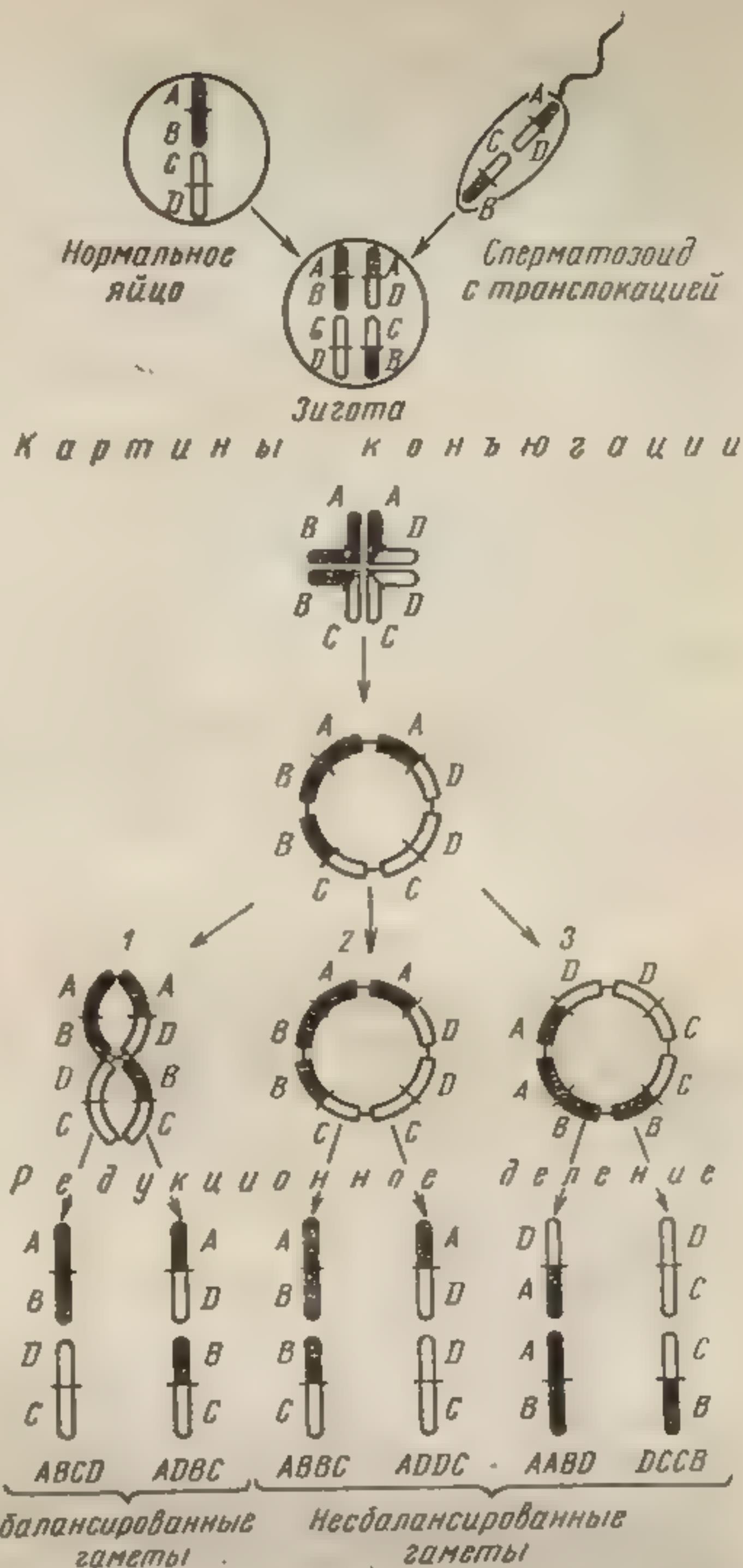
Большой интерес представляет поведение транслоцированных хромосом в мейозе, так как конъюгация таких хромосом у гетерозиготных особей протекает своеобразно. У гетерозиготы по транслокации в профазе I при конъюгации образуется фигура в виде креста. Она возникает в силу того, что гомологичные локусы, оказавшиеся в разных хромосомах, испытывают взаимное притяжение на стадии зигонемы (рис. 91). В стадии диплономы крестообразные фигуры образуют сложные хиазмы. В диакинезе в силу сползания хиазм от центромер к концам хромосом образуются кольцеобразные фигуры. Иногда хромосомы кольца, переворачиваясь, образуют фигуры в виде восьмерки. Именно такой тип расположения хромосом и дает жизнеспособные *сбалансированные гаметы* (рис. 91, 1), так как в этом слу-

чае к одному полюсу отхо-
дят либо обе измененные
хромосомы, либо обе неиз-
мененные. Когда же хромо-
сомы расположены в мейозе
в виде колец, образуются
гаметы с *несбалансирован-
ными геномами*: в одних —
гены повторяются дважды,
в других — они отсутствуют,
т. е. имеется либо удвоение,
либо нехватка (рис. 91, 2,
3). Нежизнеспособные гаме-
ты в некоторых случаях
можно определить под мик-
роскопом, например, сте-
рильные микроспоры у ку-
курузы, энотеры и др. ока-
зываются сморщенными или
пустыми в отличие от нор-
мальных.

У кукурузы ориентация
хромосом в виде восьмерок
происходит примерно в 50%
случаев, что приводит к об-
разованию 50% фертиль-
ных гамет. У дурмана, пше-
ницы, ячменя, томатов, энот-
еры и других растений
ориентация в виде восьме-
рок происходит более часто,
что и объясняет большую
их фертильность.

У ряда высших растений,
например у энотеры, пиона,
дурмана, колокольчика и
др., наличие гетерозиготных
транслокаций в генотипе
является нормальным со-
стоянием. Транслокации рас-
пространены и среди животных, осо-
бенно часто они встречаются у кузнечиков и скорпионов.

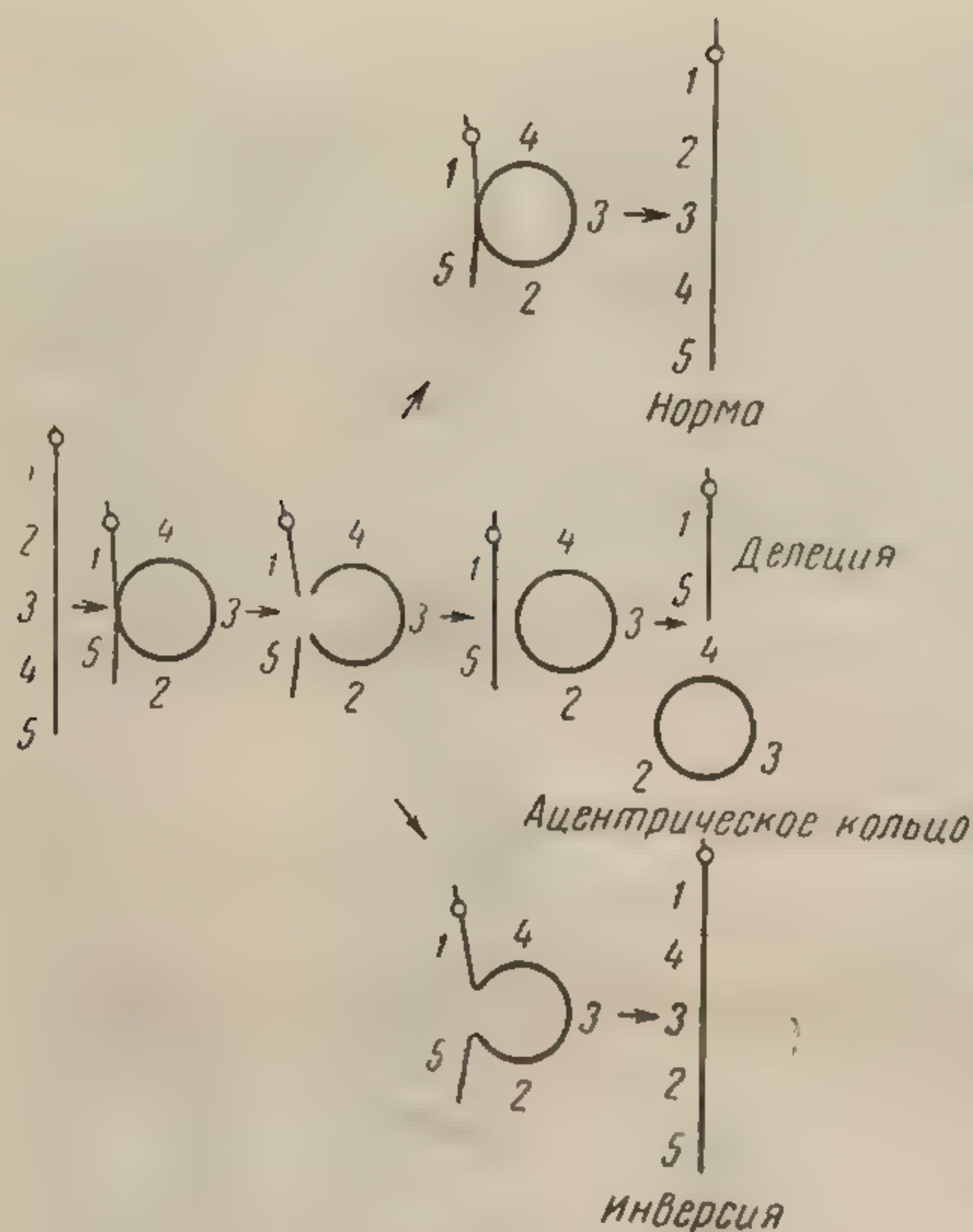
Механизмы возникновения хромосомных перестроек и их значение. Механизм возникновения хромосомных перестроек остается еще далеко не ясным. Частота хромосомных перестроек зависит от внешних агентов (ионизирующих излучений, химических веществ) и физиологического состояния организма.



91.

Картинки конъюгации и продукты мейоза при гетерозиготных транслокациях:

1 — образование сбалансированных гамет в случае расположения хромосом в виде восьмерок в мейозе; 2, 3 — образование несбалансированных гамет в случае кольцеобразного расположения хромосом в мейозе.



92.

Механизмы возникновения внутрихромосомных перестроек при разрывах в акроцентрической хромосоме. Цифрами обозначены гены.

Образование всякой хромосомной перестройки происходит благодаря *разрыву и соединению фрагментов*.

Рассмотрим, как возникают делеции и инверсии в *одноплечих (acrocentрических) хромосомах*.

Если акроцентрическая хромосома, гены которой на рисунке 92 обозначены цифрами, случайно образовала петлю и в точке контакта произошел разрыв, то соединение может идти тремя путями: с сохранением нормальной структуры хромосомы, с образованием хромосомы с делецией и ацентрического кольца, которое в метафазе окажется неориентированным в силу отсутствия центромеры, и элиминируется с возникновением инверсии.

Таким же образом и в метацентрической хромосоме может либо восстанавливаться нормальная структура, либо возникать хромосомная aberrация.

Разрыв и обмен могут осуществляться в момент, когда хромосома представлена функционально единичной нитью (ранняя интерфаза) или двумя хроматидами (поздняя интерфаза и профаза I). Перестройки, происшедшие на стадии единичной нити, называются иногда хромосомными перестройками, а на стадии двух хроматид — хроматидными перестройками.

Изучение хромосомных перестроек дало генетикам метод исследования генотипа как системы. Хотя *хромосомы наследственно дискретны*, т. е. различные их локусы определяют развитие разных признаков и свойств организма, но все же каждая хромосома представляет целостную систему взаимодействующих

гено
этого
нов
ники
неко
А
след
изме
от е
вать
рива
сист
воты
Р
вызь
дите
и Н.
ния
мосо
в не
лели
хром
лабл
состо
Б
а им
(доб
при
ции
сому
типу
гена
изме
В
мосо
затр
гичес
няют
тель
пока
шени
лого
звол
един
кажд
С
новы

генов, сложившуюся в процессе эволюции. Доказательством этого служат факты, показывающие, что изменение порядка генов в инверсиях и транслокациях часто является причиной возникновения новых признаков. Это же явление наблюдается при некоторых дупликациях и нехватках.

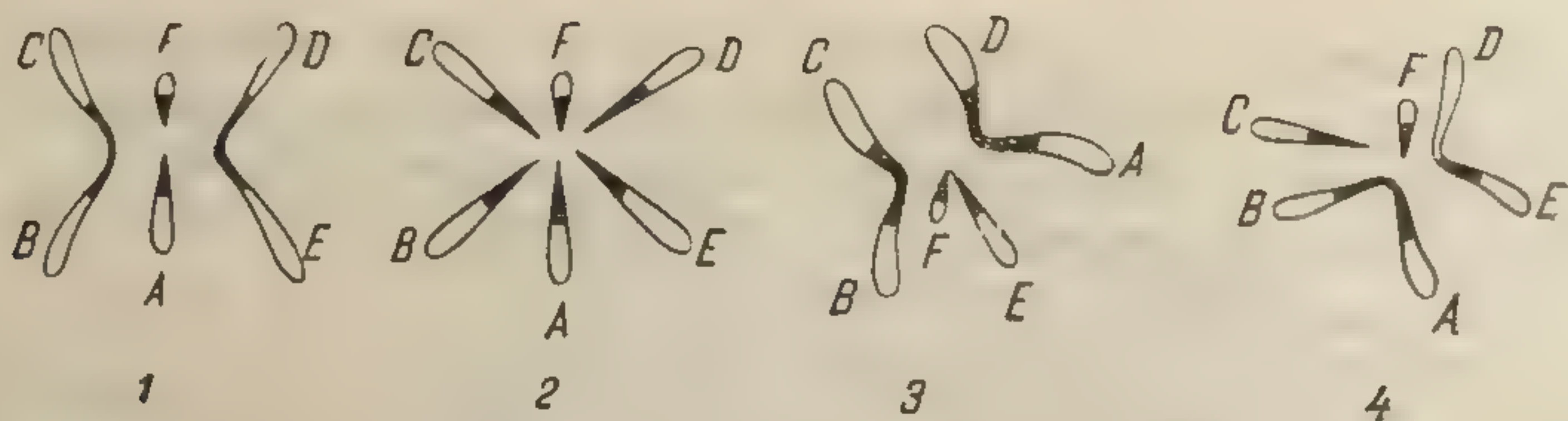
А. Стертевант, обнаружив мутацию *Bar*, истолковал ее как следствие изменения положения гена в хромосоме, вызвавшее изменение признака. Изменение действия гена в зависимости от его положения в системе других генов он предложил называть *эффектом положения*. Это была первая попытка рассматривать ген не как самостоятельную единицу, а как часть всей системы генотипа. Теперь получено много фактов в пользу правоты такой точки зрения (см. гл. 24).

Разлом хромосомы, происшедший вблизи какого-либо гена, вызывает изменение характера его доминирования. Один из убедительных примеров такого рода был получен Б. Н. Сидоровым и Н. П. Дубининым. Ими наблюдалось изменение доминирования гена *ci* (прерванная жилка крыла), находящегося в IV хромосоме дрозофилы. Если в IV хромосоме происходит разрыв в непосредственной близости от нормальной доминантной аллели гена *ci*⁺ и к этому месту прикрепляется фрагмент другой хромосомы, то свойство доминирования нормальной аллели ослабляется и рецессивный ген *ci*, находящийся в гетерозиготном состоянии, проявляется.

Б. Н. Сидоровым был установлен другой очень важный факт, а именно обратимость эффекта положения. Рецессивный ген *h* (добавочные щетинки) проявляется в гетерозиготном состоянии при изменении его местоположения в результате транслокации в III хромосому. При возвращении его обратно в IV хромосому характер проявления гена восстанавливается к исходному типу. Таким образом установлено, что изменение проявления гена может зависеть от новой внутрихромосомной «среды» без изменения структуры самого гена.

В настоящее время считается общепринятым, что любые хромосомные перестройки или вызывают видимый эффект, или затрагивают жизнеспособность, плодовитость и другие физиологические свойства организма. Эти явления лучше всего объясняются с точки зрения эффекта положения гена. Удовлетворительного объяснения механизмов явления эффекта положения пока не дано. Его изучение является проблемой будущего, решение которой может преодолеть формализм в толковании целого ряда генетических явлений, так как эффект положения позволяет рассматривать ген как функциональную генетическую единицу, а генотип как целостную систему, характерную для каждого вида.

С помощью хромосомных перестроек могут создаваться новые системы генотипов. Так, в случаях возникновения



93.

Гаплоидные наборы хромосом некоторых видов рода *Drosophila*:

1 — *D. melanogaster*; 2 — *D. virilis*; 3 — *D. willistoni*; 4 — *D. americana*. Закрашены гомологичные участки хромосом.

жизнеспособной формы, гомозиготной по транслокации, инверсии или дупликации, она может оказаться приспособленной к определенным условиям существования и размножится, а затем обособится в новый вид. У этого нового вида сохраняются прежние гены, но либо они окажутся в других группах сцепления, либо изменится последовательность расположения их в хромосоме (рис. 93). Следовательно, роль хромосомных перестроек важна и для эволюции.

4. ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

Сущность и причины возникновения геномных мутаций. Число, форма и размер хромосом являются систематическими признаками для каждого вида. Основной единицей кариотипа является гаплоидный набор хромосом, т. е. такой набор, в котором из каждой пары гомологичных хромосом представлена только одна. Совокупность генов, заключенную в таком гаплоидном наборе, называют *геномом*, а число хромосом в гаплоидном наборе — *основным числом* и обозначают буквой *n*.

Митоз и мейоз являются точнейшими механизмами деления клетки, обеспечивающими постоянство числа хромосом из поколения в поколение. Однако в некоторых случаях эти механизмы нарушаются, что может выражаться в неравном расхождении хромосом к полюсам клетки — *нерасхождении хромосом* (см. гл. 8), а также в удвоении хромосом, но без цитокинеза (эндомиоз). В результате таких нарушений возникают клетки с измененным числом хромосом.

Причины нарушения нормального деления клеток, приводящие к нерасхождению хромосом и торможению цитокинеза, до конца не выяснены. Предполагают, что в первую очередь здесь играет роль изменение в ахроматиновом аппарате клетки: повреждение сократительной функции тянущих нитей веретена, а также центромер и центриолей, потеря полярности делящейся клетки, значительное увеличение вязкости цитоплазмы. Возможны и другие причины, связанные с изменением общего физиологического состояния клетки.

Изменение числа хромосом может происходить за счет увеличения или уменьшения числа целых гаплоидных наборов или отдельных хромосом. Организмы, у которых произошло умножение целых гаплоидных наборов, называют *полиплоидами*. Организмы, у которых число хромосом не является кратным гаплоидному, называют *анеуплоидами* или *гетероплоидами*.

Изменения числа хромосом в клетках организма сопровождаются изменением его признаков и свойств, а потому называются *геномными мутациями*.

Полиплоидия. Полиплоидия — это геномная мутация, состоящая в увеличении числа хромосом, кратном гаплоидному. Клетки с разным числом гаплоидных наборов хромосом называются: $3n$ — триплоидные, $4n$ — тетраплоидные, $5n$ — пентаплоидные и т. д. Организмы, развившиеся из полиплоидных клеток, будут называться соответственно *триплоидами*, *тетраплоидами*, *пентаплоидами* и т. д.

Если диплоидная соматическая клетка содержала три пары хромосом: $2n = 3 \times 2 = 6$ (I, I; II, II; III, III), то после удвоения она будет содержать двойной комплекс хромосом: $4n = 3 \times 4 = 12$ (I, I, I, I; II, II, II, II; III, III, III, III). В этом случае происходит умножение числа каждой из хромосом. Тетраплоид, возникший из гомозиготного организма, также будет гомозиготным. Если же умножение наборов происходит у гибридного организма, который в гомологичных хромосомах несет разные аллели одних и тех же генов, тогда и образовавшийся тетраплоид будет гетерозиготным по этим генам.

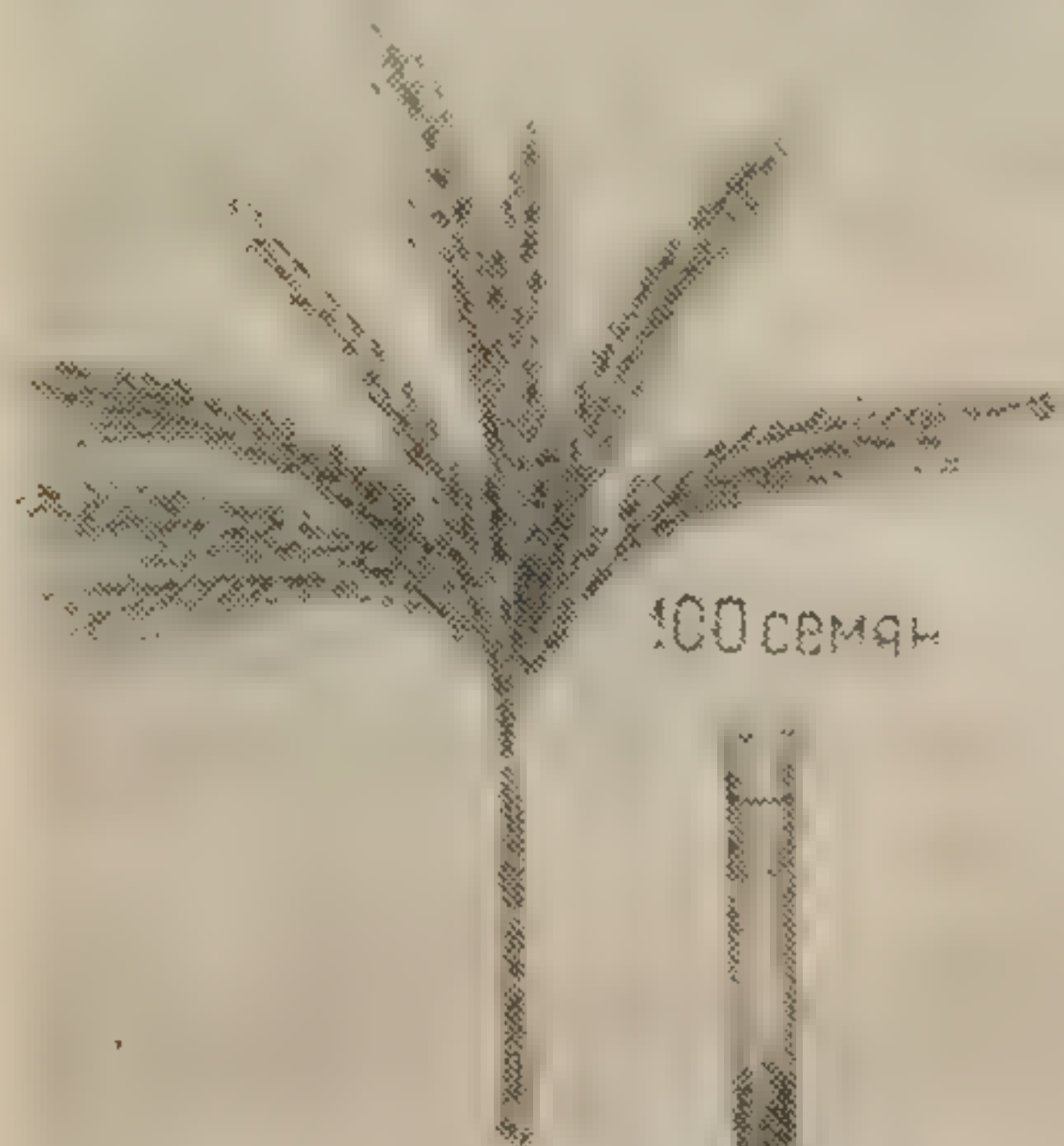
В случае полиплоидизации соматических клеток клетки будут полиплоидными только в той части организма, которая разовьется из исходной полиплоидной клетки, и организм окажется химерным. Если полиплоидизация происходит при первом делении зиготы, то все клетки зародыша оказываются полиплоидными. Отсутствие расхождения всех хромосом в мейозе приводит к образованию гамет с *нередуцированным числом хромосом*, такие гаметы будут иметь не по одному набору хромосом, а по два. При участии в оплодотворении гамет с нередуцированным набором хромосом могут появиться полиплоидные организмы.

Полиплоидия приводит к изменению признаков организма, а потому является важным источником изменчивости в эволюции и селекции, особенно у растений. На фотографии растений диплоидной и тетраплоидной ржи селекции В. С. Федорова это хорошо видно (рис. 94). Тетраплоидная форма имеет более мощную соломинку, колос и более крупное зерно, что делает ее хозяйственно более выгодной.

Первые экспериментально полученные полиплоиды томатов и паслена были описаны Г. Винклером еще в 1916 г. В настоящее время известно, что более $\frac{1}{3}$ всех видов покрытосеменных растений являются полиплоидами. Достаточно обратиться

Диплоидная рожь

Тетраплоидная рожь



100 семян

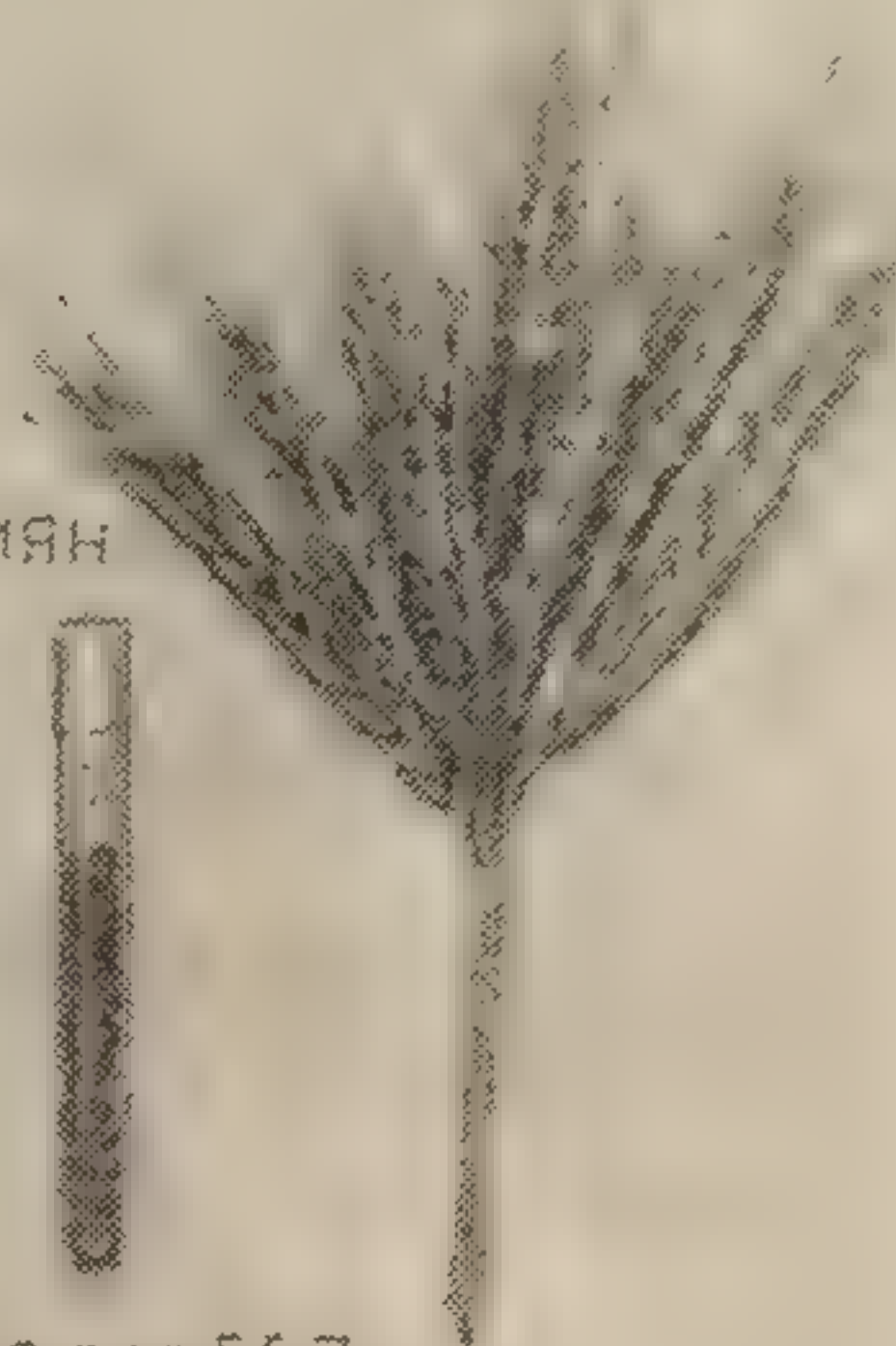


Абс. вес 290г

100 семян



Абс. вес 55.7г



94.

Диплоидная (слева) и тетраплоидная (справа) рожь.

к анализу числа хромосом различных видов пшениц, чтобы стала очевидной роль полиплоидии в их происхождении.

Род пшеница (*Triticum*) состоит из нескольких видов, которые разделяются на три группы как по числу хромосом, так и по свойствам и признакам растений. К первой группе относятся, например, однозернянки (*T. monosocum*), имеющие в соматических клетках диплоидное число хромосом, равное 14. Ко второй группе относится твердая пшеница (*T. durum*), имеющая 28 хромосом. В третью группу входит мягкая пшеница (*T. aestivum*), которая имеет 42 хромосомы. Если основное число хромосом у пшениц $n=7$, то однозернянки оказываются диплоидами ($7 \times 2 = 14$), твердые пшеницы — тетраплоидами ($7 \times 4 = 28$), а мягкие — гексаплоидами ($7 \times 6 = 42$). Такой же ряд полиплоидов известен внутри рода овса (*Avena*) и многих других растений.

Группа родственных видов, у которых наборы хромосом составляют ряд с возрастающим числом хромосом, кратным основному, называется *полиплоидным рядом*. Полиплоидный ряд может быть двучленным и многочленным.

Автополиплоидия. Полиплоиды, возникающие на основе умножения геномов одного вида, называют *автополиплоидами*. Если обозначить основное число хромосом (геном) буквой *A*, то *A* будет соответствовать гаплоиду, *AA* — автодиплоиду, *AAA* — автотриплоиду, *AAAA* — автотетраплоиду и т. д.

Автополиплоиды в естественных условиях возникают у организмов с любым способом размножения. Особенно ценны автополиплоиды у форм, размножающихся апомиктически и вегетативным путем, так как они могут сохраняться и размножаться в относительно неизменном виде длительное время. При половом размножении автополиплоиды дают наследственно разнообразные формы, если исходная форма была гетерозиготной.

Мейоз у автополиплоидов отличается от мейоза диплоидов. Так, например, у тетраплоида в профазе образуются не только биваленты, но и триваленты, и квадринаваленты (поскольку могут конъюгировать между собой все гомологичные хромосомы), и *униваленты*. При более высокой плоидности возможность конъюгации всех гомологичных хромосом приводит к образованию *поливалентов*, или *мультивалентов*.

Известно, что если одна из пар хромосом диплоидного организма гетерозиготна по какому-либо гену (*Aa*), то в результате мейоза образуются два сорта гамет $1A:1a$. В редукционном делении автотетраплоида *AAaa*, возникшего из гетерозиготного диплоида, расхождение гомологичных хромосом к полюсам возможно в следующих отношениях: $2:2$, $3:1$, $1:3$, $4:0$, $0:4$. Гаметы с тремя, одной и без хромосом данной пары, а именно *AAa* и *a*, *Aaa* и *A*, а также *O*, являются неполноценными. Это

приводит к образованию нежизнеспособных зигот, т. е. снижает фертильность полиплоидов.

Но если даже у гетерозиготного автотетраплоида $AAaa$ расхождение хромосом к полюсам будет проходить регулярно 2:2, расщепление у тетраплоидов все же будет отличным от моногибридного расщепления у диплоида. Автотетраплоид, гетерозиготный по данной аллели $AAaa$, образует три типа гамет в отношении $1AA:4Aa:1aa$; в F_2 расщепление по фенотипу окажется 35:1, т. е. будет значительно отличаться от такового у диплоида (3:1) (табл. 10). Расщепление 35:1 неоднократно подтверждалось в опытах с автотетраплоидными растениями, в частности впервые оно было получено в опытах с дурманом (*Datura*) при изучении наследования пурпурной и белой окрасок цветка. Существенно, что из 36 гибридов F_2 34 являются гетерозиготами, в то время как у диплоидов гетерозигот лишь $1/2$. У гексаплоида в F_2 расщепление будет 399:1.

Таблица 10

Моногибридное расщепление в F_2
у автотетраплоида

| ♀ \ ♂ | 1AA | 4 Aa | 1 aa |
|-------|--------|---------|--------|
| 1 AA | 1 AAAA | 4 AAAa | 1 AAaa |
| 4 Aa | 4 AAAa | 16 AAaa | 4 Aaaa |
| 1 aa | 1 AAaa | 4 Aaaa | 1 aaaa |

При моногибридном расщеплении вероятность появления гомозиготных рецессивных форм у автотетраплоида и автогексаплоида во много раз меньше, чем у диплоида, по однозначно действующим генам при полимерии гомозиготные формы получить еще более трудно. Из этого следует, что полиплоидия поддерживает гетерозиготность в большей мере, чем диплоидия.

Изучение генетики автополиплоидов представляет особый интерес, так как у них соотношение рецессивных и доминантных аллелей сохраняется таким же, как у исходных диплоидов, а признаки изменяются. Это позволяет изучать влияние плоидности на проявление признаков.

На первых порах изучения полиплоидии сложилось представление, что полиплоидия у растений обязательно сопровождается увеличением размеров растений и его отдельных органов. Однако гигантизм проявляется далеко не у всех полиплоидов, хотя диплоиды по сравнению с гаплоидами всегда несколько крупнее. Полиплоиды, возникшие из гибридных растений, полученных от скрещивания разных линий, чаще проявляют гиган-

тизм, чем полиплоиды внутри одной линии. Это указывает на то, что гигантизм зависит не только от пloidности, но и от генотипа полиплоидного организма.

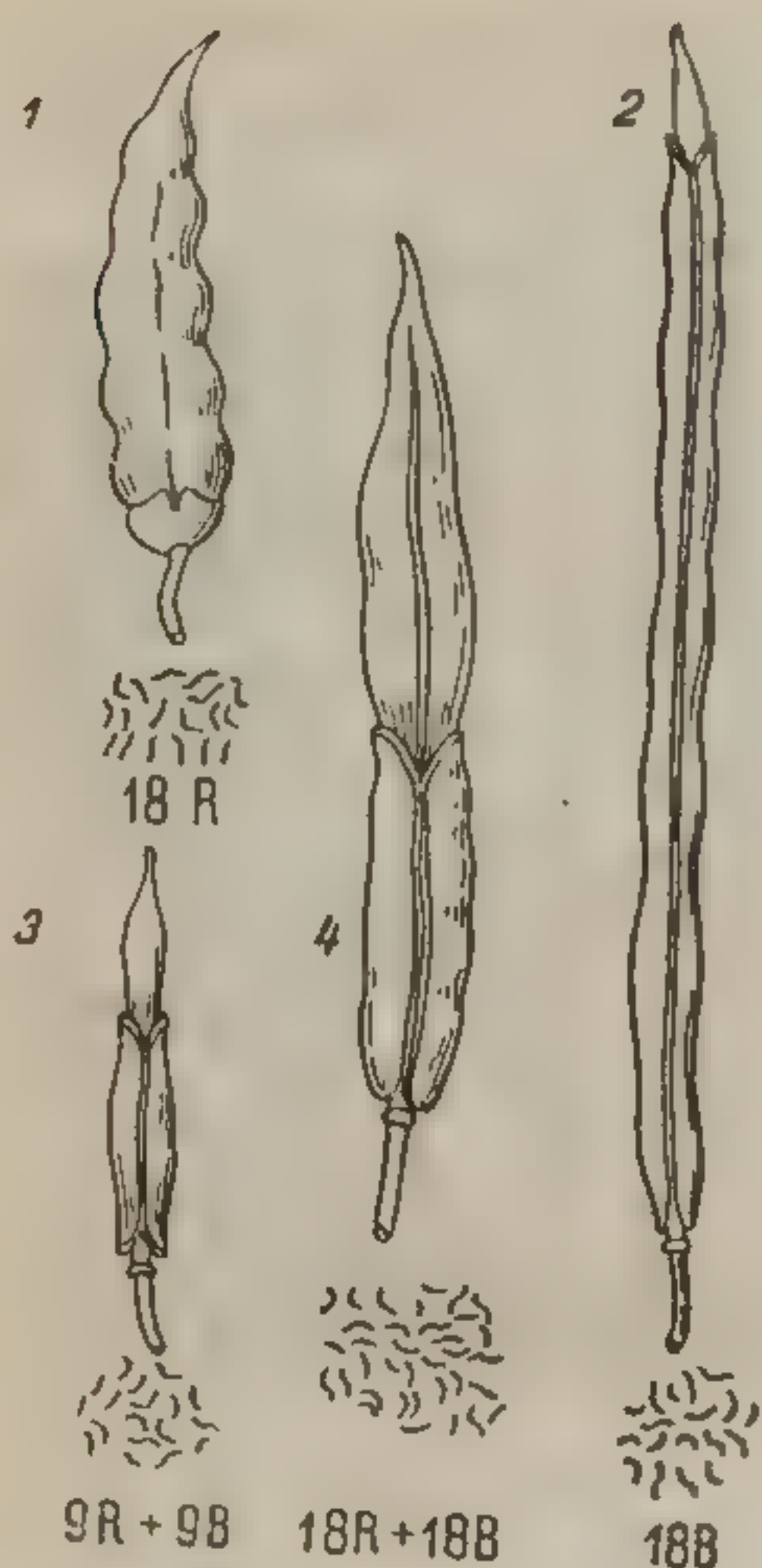
Наиболее общим свойством полиплоидов является увеличение размеров клеток. С увеличением объема клеток часто связано изменение ряда их физиологических и биохимических свойств: увеличение количества воды, уменьшение осмотического давления, изменение содержания различных веществ — белков, хлорофилла, клетчатки, ауксина, ряда витаминов и др. Последнее может вызвать вторичные явления, например изменить устойчивость полиплоидов к колебаниям внешних факторов, заболеваниям и т. д. Более высокие адаптационные свойства полиплоидов, несомненно, определяются также их наследственной обогащенностью — более высокой гетерозиготностью.

Интересно отметить, что «живые ископаемые» растения — представители древних растительных групп — оказываются часто полиплоидными по отношению к их родственникам значительно менее древнего происхождения.

Аллополиплоидия. Полиплоиды, возникающие на основе умножения геномов разных видов, называются *аллополиплоидами* или *амфиплоидами*. Аллополиплоиды образуются на основе скрещиваний различных видов. Так, например, если у межвидового гибрида совмещаются геномы *A* и *B*, то полученный от него аллотетраплоид (*амфидиплоид*) будет *AABV*. Аллополиплоидию иначе называют гибридной полиплоидией. Она имеет большое практическое значение.

Часто отдаленные гибриды оказываются бесплодными (например, гибриды ржи с пшеницей, редьки с капустой и др.). Рассмотрим одну из причин этого явления. Допустим, совмещаются геномы редьки *R* и капусты *B*, тогда редечно-капустный гибрид будет нести два разных генома — *R* и *B*. Редька привносит в зиготу гибрида геном *R*, состоящий из 9 хромосом, капуста — геном *B*, также представленный 9 хромосомами. Такой отдаленный гибрид в F_1 имеет в соматических клетках общее число хромосом 18. В процессе образования половых клеток в профазе мейоза должна происходить конъюгация гомологичных хромосом. Но так как хромосомы редьки не имеют гомологов среди хромосом капусты, то у этого гибрида каждая из них ведет себя в мейозе самостоятельно, как унивалент. В клетках указанного гибрида в мейозе можно насчитать 18 унивалентов. В анафазе I они будут беспорядочно распределяться к полюсам, и в силу этого образуются гаметы с различным числом хромосом — от 0 до 18, большинство их оказываются *несбалансированными*, т. е. число хромосом в них не кратно основному, а потому и *нежизнеспособными*.

Однако у такого гибрида некоторая часть как женских, так и мужских гамет будет нести 18 хромосом: $9R + 9B$. Эти гаметы



95.

Плоды и хромосомные наборы редьки, капусты и их гибридов:

1 — редька; 2 — капуста; 3 — диплоидный гибрид; 4 — амфидиплоид; R — редечные и B — капустные хромосомы.

звана *рафанобрассикой* (*Raphanobrassica*) или редечно-капустным гибридом.

На рисунке 95 представлены плод и хромосомный набор рафанобрассики (4). У этой формы стручок оказывается комбинированным: верхняя часть от редьки (рис. 95, 1), а основание стручка типа капусты (рис. 95, 2). Диплоидная форма этого гибрида бесплодна (рис. 95, 3).

Аллополиплоиды, не существовавшие в природе, были получены также при скрещивании двух видов табака: *Nicotiana tabacum* ($2n=48$) и *N. glutinosa* ($2n=24$) — М. Ф. Терновским. А. Р. Жебрак при скрещивании двух видов пшениц *Triticum aestivum* ($2n=42$) с *T. timopheevi* ($2n=28$) и *T. durum* ($2n=28$) с *T. aestivum* ($2n=42$) получил 70-хромосомные пшеницы, которые тоже не существуют в природе.

Из рассмотренных примеров видно, что путем сочетания разных геномов и полиплоидизации можно синтезировать новые формы, которые не существуют в природе. Создание таких новых форм называют *синтезом видов*. После отбора в ряду поколений они становятся вполне константными и могут считаться само-

называются *нередуцированными*. При объединении в процессе оплодотворения нередуцированных гамет образуется зигота с удвоенным набором хромосом обоих видов — аллотетраплоид, или амфидиплоид. Он имеет два набора хромосом редьки ($9R+9R$) и два набора капусты ($9B+9B$), т. е. всего 36 и оказывается фертильным, так как в мейозе у него каждая хромосома имеет партнера, с которым и конъюгирует.

Получение амфидиплоидов открыло возможности синтеза новых константных форм путем гибридизации и удвоения у гибридов числа хромосом, так как для них характерно константнопромежуточное наследование признаков без выщепления исходных форм. Г. Д. Карпеченко в начале 20-х годов впервые получил межродовой плодовой гибрид от скрещивания редьки (*Raphanus sativus*) с капустой (*Brassica oleracea*).

Такой гибрид был очень мощным и совмещал признаки редьки и капусты. Плодовитым и константным он оставался и в последующих поколениях. Эта новая форма, синтезированная на основе сочетания геномов двух родов, была на-

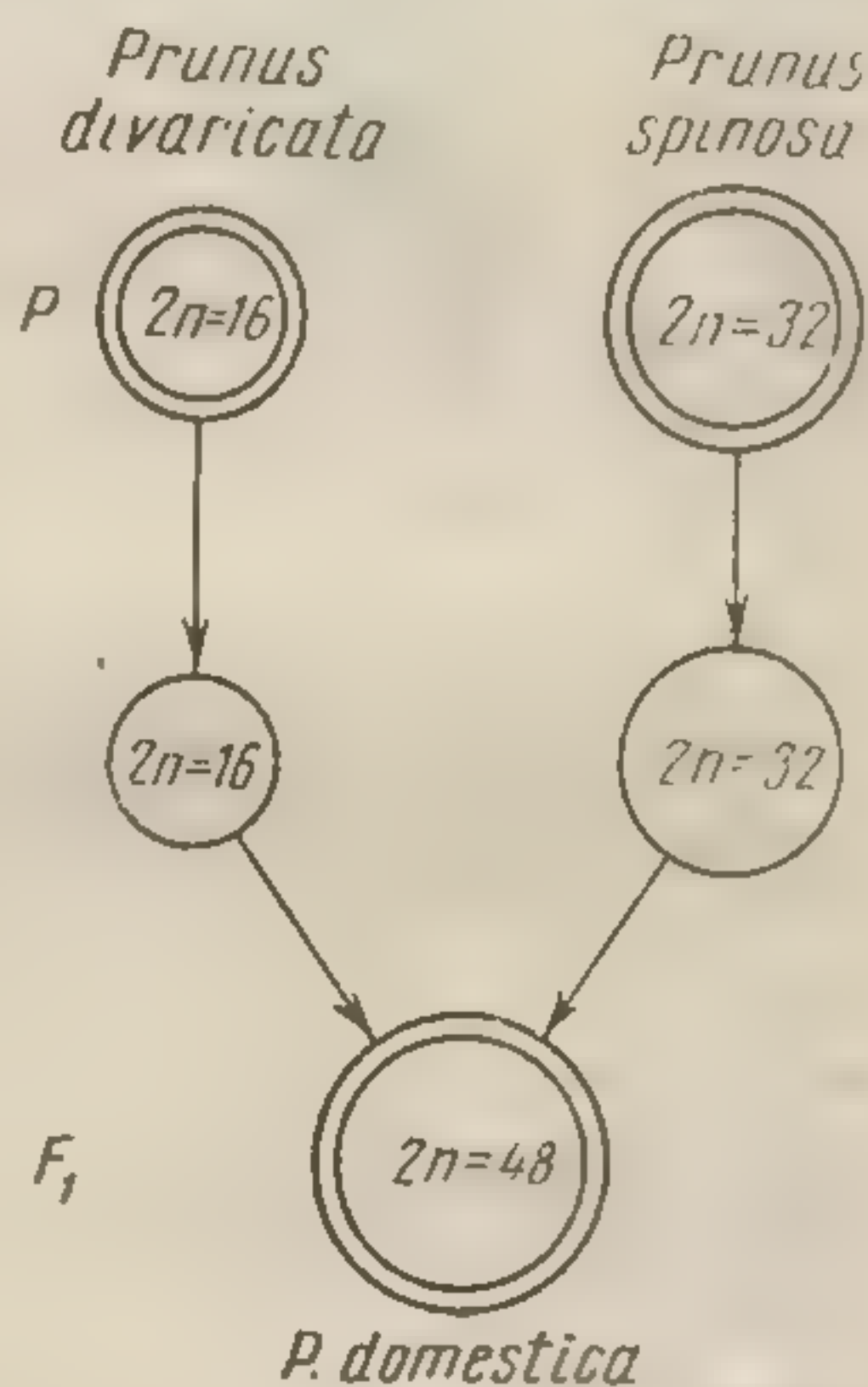
стоятельными таксономическими единицами. Установлено, что пшеницы, новосветский длиноволокнистый хлопчатник, некоторые ягодные и плодовые культуры и ряд других сельскохозяйственных растений произошли именно таким путем.

Наряду с созданием новых форм в генетике осуществлен ресинтез видов, т. е. искусственное восстановление уже существующих видов на основе отдаленной гибридизации. Так, в опытах В. А. Рыбина ресинтезирована культурная слива (*Prunus domestica*). Рыбин скрестил терн *P. spinosa* ($2n=32$) с алычой *P. divaricata* ($2n=16$). Среди гибридов оказалось одно растение, которое имело, как и *P. domestica*, $2n=48$ хромосом (рис. 96) и было очень сходно с домашней сливой. Это была константная и плодовая форма.

Конечно, ресинтезированные виды не будут точной копией естественных видов, так как последние прошли длительную эволюцию в течение нескольких сотен и тысяч поколений. Но идя этим путем, генетик может не только изучить происхождение видов, но и получить возможность синтезировать новые виды, полезные человеку.

Из сказанного о полиплоидах следует, что плодовитость последних определяется характером конъюгации гомологичных хромосом в мейозе. Однако хромосомы находятся в тесной и сложной связи с цитоплазмой. Клетки функционируют как единая система, и поэтому различия в плодовитости полиплоидов могут определяться иногда совместимостью или несовместимостью геномов с цитоплазмой.

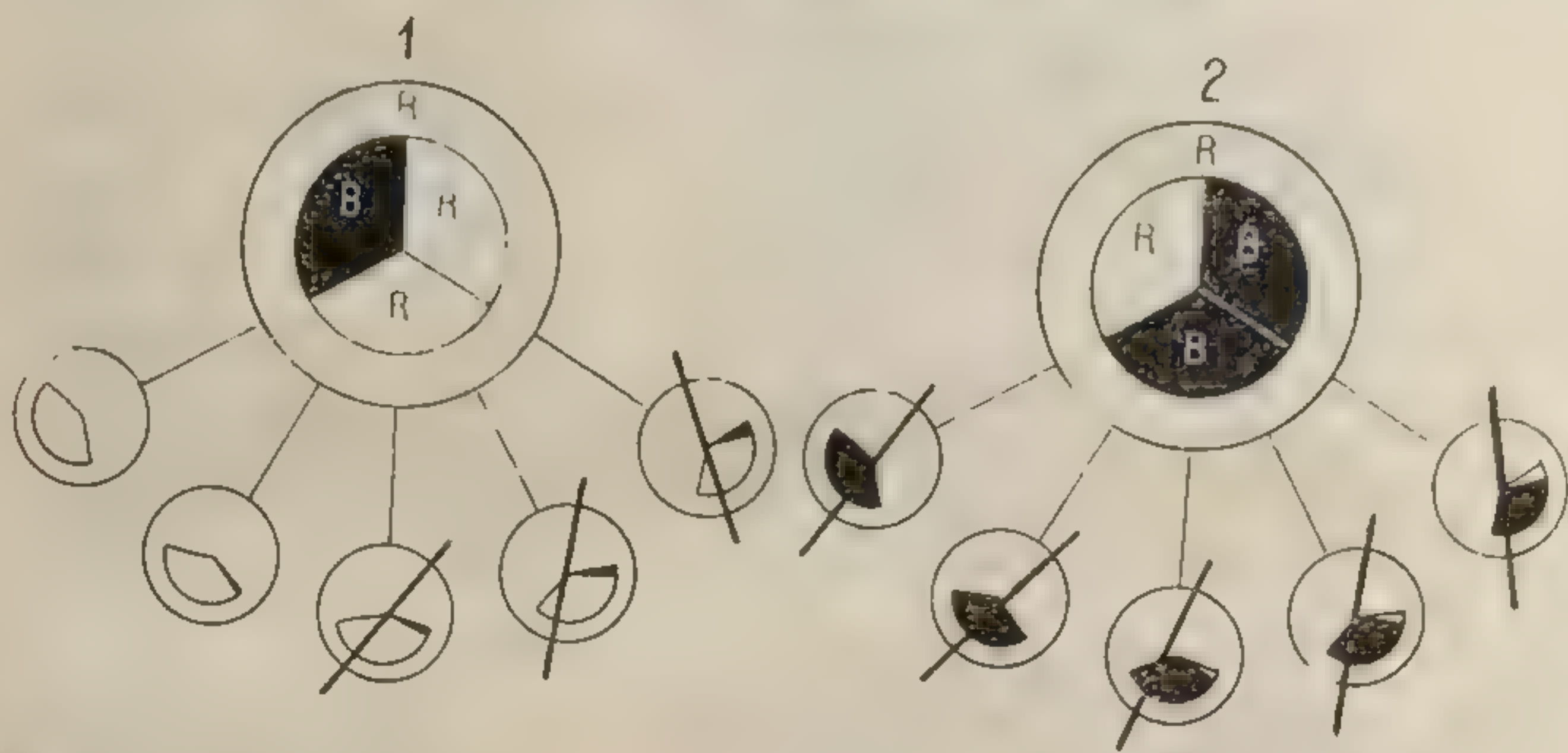
Роль цитоплазмы в гаметогенезе у аллополиплоидов можно показать на примере рафанобрассики, у которой равное количество редечных и капустных хромосом (18 *R* и 18 *B*). Цитоплазма этой формы принадлежит редьке, так как гибрид получен от опыления пылью капусты цветка редьки. Для выяснения роли цитоплазмы Г. Д. Карпеченко произвел обратные скрещивания с обеими родительскими формами. У гибридов F_1 была одна и та же «редечная» цитоплазма, соотношение же хромосом менялось. В первом скрещивании аллотриплоид рафанобрассика \times редька имел в мейозе 9 бивалентов из редечных хромосом и 9 унивалентов хромосом капусты ($9R+9R+9B$). Во втором скрещивании рафанобрассика \times капуста было обратное соотношение хромосом ($9B+9B+9R$), но и в том и в другом случае



96.

Схема ресинтеза домашней сливы (*Prunus domestica*)

образовывалось 9 бивалентов и 9 унивалентов. Следовательно, можно было ожидать, что оба триплоида должны иметь одинаковый ход мейоза и одинаковую плодовитость. Оказалось, что действительно мейоз внешне протекает сходно у гибридов обоих типов, но во втором случае гаметы полностью гибнут, а в первом — нет (рис. 97). Причина этого в том, что в первом случае для 9 редечных бивалентов редечная цитоплазма своя, а во втором — для 9 капустных бивалентов она чужая.



97.

Схема, иллюстрирующая влияние совместимости цитоплазмы (*Raphanus*) и геномов (*Raphanus* и *Brassica*) на фертильность аллотриплоида *Raphanobrassica*: 1 — частично плодовитый гибрид; 2 — стерильный гибрид; R — редечные геномы и цитоплазма (белый цвет), B — капустные геномы (черный цвет). Гаметы с несоответствующим набором хромосом гибнут (зачеркнуты).

Таким образом аллополиплоиды с одинаковой цитоплазмой, но с различными наборами хромосом отличаются по плодовитости, так как цитоплазма в гаметогенезе у аллополиплоидов играет существенную роль.

Проблема совместимости и несовместимости геномов и цитоплазмы остается еще не решенной, хотя и очень важной для понимания взаимосвязи ядра и цитоплазмы, а также роли аллополиплоидии в эволюции растений и животных. Полиплоиды возникают

спонтанно в природе. Для искусственного получения полиплоидов используют изменение температуры, ионизирующие излучения, механические воздействия (декапитация, пасынкование и др.), химические вещества — колхицин, аценафтен и др.

Наиболее широко для получения полиплоидов используется алкалоид колхицин, добываемый из растения безвременник (*Colchicum caucasicum*). Для получения полиплоидов с помощью колхицина так же, как и других химических агентов, применяются различные методики, в зависимости от вида растения и фазы его развития.

Влияние колхицина на митоз настолько специфично, что в литературе утвердился специальный термин — K-митоз. Кол-

хицин вызывает эндомиоз, парализуя механизм расхождения хромосом к полюсам, но не препятствуя их репродукции; генных мутаций и хромосомных перестроек при этом, как правило, не возникает.

Как видно из предыдущего, полиплоидия широко представлена у растений. Это связано с тем, что у них весьма широко распространены гермафродитизм (самоопыление), апомиксис (партеногенез) и вегетативное размножение. Очевидно существуют и другие причины, способствующие полиплоидии у растений.

Полиплоидия у животных. Установлено, что у раздельнополых животных полиплоидия встречается крайне редко. Особенно большие препятствия для сохранения полиплоидных клеток и их воспроизведения в поколениях возникают у таких раздельнополых организмов, которые имеют гетерогаметный и гомогаметный пол. У тех животных, у которых половое размножение заменено партеногенезом, полиплоидия может осуществляться почти так же, как у растений.

Примером полиплоидных рядов у животных могут являться таковые у аскариды, земляных червей, амфибий, бабочек и некоторых других. Установлено, что в семействе земляных червей (*Lumbricidae*) имеются полиплоидные ряды с разными основными числами: 11, 16, 17, 18 и 19 хромосом, в некоторых из рядов найдены даже декаплоиды. Полиплоидные земляные черви оказываются более крупными, чем ближайшие родственные им диплоидные виды. Более известны у животных двучленные полиплоидные ряды, т. е. диплоиды ($2n$) и тетраплоиды ($4n$) или $2n$ и $3n$. Такие ряды обнаружены у некоторых насекомых, амфибий, ящериц.

В настоящее время получены автополиплоидные особи у тутового шелкопряда, тритона, аксолотля, зиготы — даже у млекопитающих (мышь, кролик). У автотетраплоидов шелковичного червя (*Bombyx mori*) самки плодовиты, а самцы стерильны. Причиной этого является то, что у самцов (гомогаметный пол) в профазе мейоза образуются поливаленты, в силу чего возникают нежизнеспособные гаметы с анеуплоидным числом хромосом. У самок (гетерогаметный пол) конъюгация хромосом ограничена, поливаленты не образуются, а формирующиеся гаметы жизнеспособны.

Одна из причин редкой встречаемости полиплоидов у раздельнополых животных — их бесплодие.

У млекопитающих обнаружены триплоидные зиготы. Однако триплоидные эмбрионы у мышей доживают только до середины эмбрионального развития. Случаи триплоидии и тетраплоидии обнаружены при анализе материала спонтанных аборт у человека.

Искусственное получение аллополиплоидов у животных до недавнего времени считалось неразрешимой проблемой. Однако

совсем недавно Б. Л. Астаурову с сотрудниками удалось создать первый аллополиплоид от межвидового гибрида шелкопрядов *Bombyx mori* × *B. mandarina*. При синтезировании аллотетраплоида использовался метод искусственного партеногенеза. Вначале были получены партеногенетические автополиплоиды *B. mori* — $2n$, $3n$, $4n$. Все эти особи оказались женского пола и были плодовиты. Затем произвели скрещивание тетраплоидных самок *B. mori* ($4n$) с диплоидными самцами другого вида — *B. mandarina* ($2n$). У обоих этих видов $n=28$ хромосомам. В потомстве от такого скрещивания появлялись аллотриплоидные самки $2n$ *B. mori* + $1n$ *B. mandarina*. Эти самки, стерильные в обычных условиях, размножались путем партеногенеза. При этом иногда возникали аллогексаплоидные самки $4n$ *B. mori* + $2n$ *B. mandarina*. В потомстве от скрещивания этих самок с диплоидными самцами *B. mandarina* ($2n$) были отобраны формы обоего пола с удвоенным набором хромосом каждого вида $2n$ *B. mori* + $2n$ *B. mandarina* — аллотетраплоиды, или амфидиплоиды. К настоящему времени воспроизведено уже шесть поколений таких аллотетраплоидов.

В мире животных полиплоидия довольно широко распространена в соматических клетках ряда тканей, т. е. в тех случаях, когда клетки размножаются митотическим путем без мейоза.

В настоящее время большинство генетиков придерживается той точки зрения, что в эволюции животных основную роль играла не полиплоидия, а межхромосомные и внутрихромосомные перестройки. Однако пути эволюции организмов разнообразны, и выработанные ею механизмы приурочены к конкретной эволюции каждого класса, отряда, рода и вида.

Анеуплоидия. *Анеуплоидия* (или *гетероплоидия*) — это геномная мутация, состоящая в изменении числа хромосом, не кратном гаплоидному.

Впервые это явление было обнаружено К. Бриджесом чисто генетическими методами при изучении у дрозофилы наследования признаков, сцепленных с полом. В главе 8 приводились примеры наследования признаков при нерасхождении половых хромосом у самки дрозофилы. Эти генетические опыты были затем подтверждены цитологически. Действительно, в соматических клетках самок ХХУ была обнаружена лишняя У-хромосома, у самцов ХО не доставало У-хромосомы.

Возникновение клеток с измененным числом отдельных хромосом объясняется тем, что при делении клетки происходят нарушения в расхождении некоторых пар хромосом. Эти нарушения возможны в соматических и в половых клетках. Но наиболее вероятно нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе, когда происходит конъюгация хромосом и образование бивалентов. Бивалент целиком может отойти в одну клетку, и тогда в другой клетке эта пара гомологичных хромосом отсутствует.

Постоянно анеуплоидные гаметы появляются у таких форм с нарушенной конъюгацией гомологичных хромосом, как некоторые полиплоиды и отдаленные гибриды, о чем уже шла речь.

Если гамета, имеющая дополнительную хромосому ($n+1$), сочетается с нормальной, гаплоидной (n), то зигота оказывается с одной лишней хромосомой; число хромосом у нее будет равно $2n+1$. При сочетании гаметы, утратившей одну хромосому, с нормальной, т. е. гаплоидной, гаметой образуется зигота с неполным диплоидным числом, с нехваткой одной хромосомы $2n-1$.

Организм с набором хромосом $2n+1$ называется *трисомиком*, $2n-1$ — *моносомиком*, а $2n-2$ — *нулисомиком*. В некоторых редких случаях одна и та же пара хромосом может иметь дополнительно не одну хромосому, а две ($2n+2$) — *тетрасомик*, три ($2n+3$) — *пентасомик* и т. д.

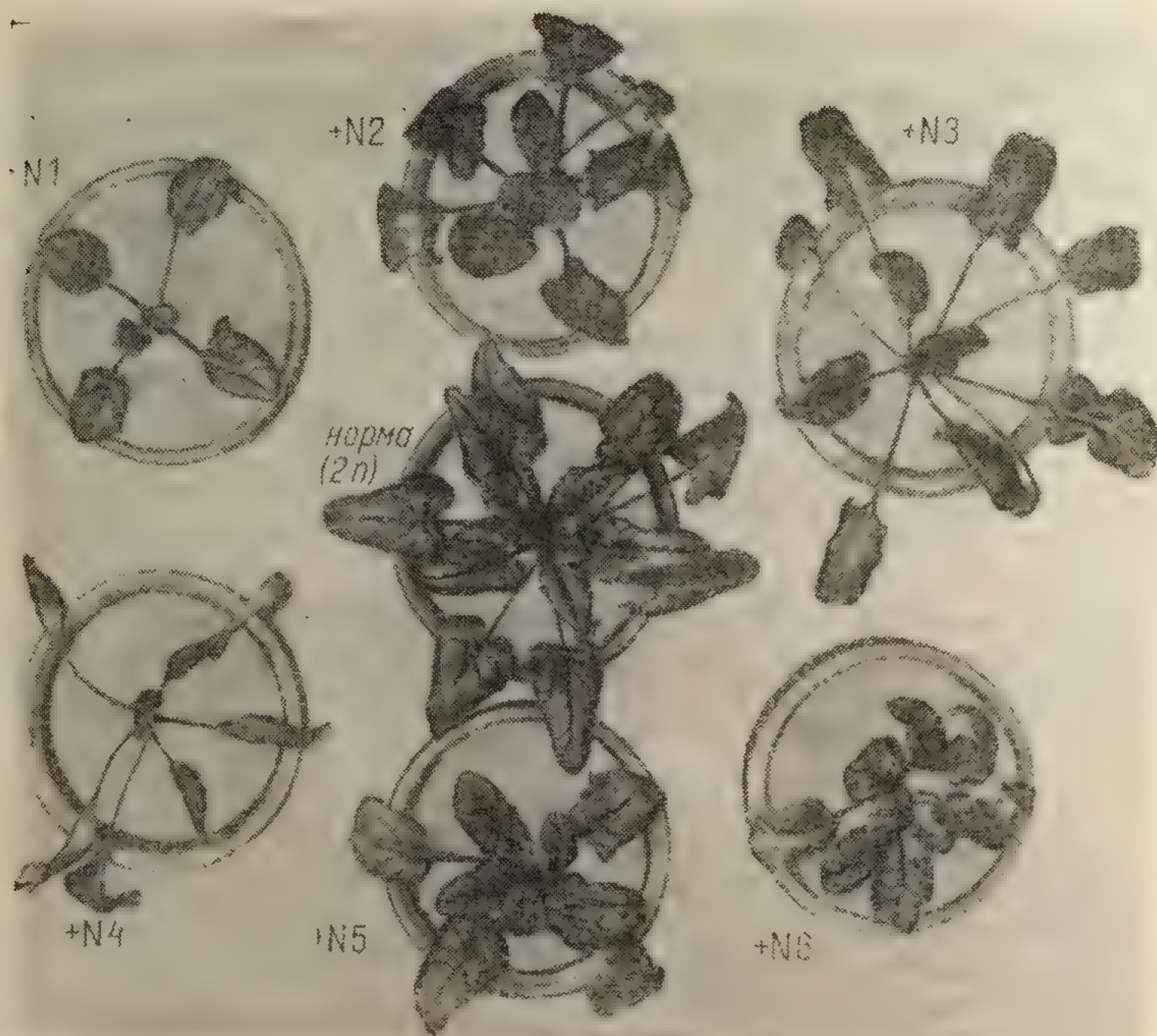
Уменьшение или увеличение числа может наблюдаться по любой паре хромосом, а поэтому возможна одновременная анеуплоидия по нескольким парам негомологичных хромосом. Если добавление по одной хромосоме имеет место одновременно в двух парах хромосом, то соответственно пишут: $2n+1+1$, в трех — $2n+1+1+1$ и т. д.

Анеуплоидия не только приводит к изменению характера наследования признаков, но вызывает определенное изменение в фенотипе. На дрозофиле впервые были обнаружены организмы с недостаткой одной из аутосом (моносомии $2n-1$), у которых IV маленькая хромосома присутствует в единственном числе. Рецессивные гены этой хромосомы в результате отсутствия соответствующих доминантных аллелей проявились в диплоидном гибридном организме. Отсутствие этой хромосомы сказалось также в уменьшении размеров мухи, снижении ее плодовитости, изменении ряда морфологических признаков: крыльев, щетинок, глаз и др. Прибавка IV хромосомы (трисомия) также вызывает изменение ряда признаков.

Если потеря одной маленькой IV хромосомы не приводит к гибели мухи, то недостатка одной из крупных хромосом II или III пары летальна. Это указывает на генетическую неравноценность отдельных хромосом.

Влияние анеуплоидии на признаки организма наиболее ярко было показано на дурмане, имеющем $2n=24$. Установлено, что прибавка по одной хромосоме к каждой из 12 пар вызывает изменение определенных признаков растения, например уменьшение размера коробочки, изменение ее строения и т. д. Влияние трисомии по отдельным парам хромосом на выражение признаков у шпината *Spinacia oleracea* видно на рисунке 98.

Анеуплоиды описаны у пшеницы, кукурузы, табака, хлопчатника, мыши, кошки, крупного рогатого скота и у многих других. Известны анеуплоиды и у человека. Как правило, они менее жизнеспособны, имеют меньшую продолжительность



98.

Диплоидное и анеуплоидные растения шпината: в центре — диплоид, вокруг — трисомии по различным хромосомам (указаны их номера).

жизни, менее плодовиты, чем диплоиды, и часто отличаются от последних морфологическими признаками. Известно, что анеуплоидия у растений менее сказывается на жизнеспособности, чем у животных.

У анеуплоидов образуются как нормальные, гаплоидные гаметы, так и анеуплоидные. При этом у растений в оплодотворении принимает участие только пыльца с нормальным, гаплоидным набором хромосом, а зародышевые мешки функционируют независимо от числа хромосом, поэтому характер расщепления в потомстве анеуплоидов резко отличается от расщепления у диплоидов. Например, если растение клевера — трисомик по хромосоме, несущей ген красной (A) или белой (a) окраски цветков, то при генотипе AAa в случае самоопыления получится расщепление $17:1$. Это объясняется тем, что функционирующая пыльца образуется двух сортов A и a , но пыльцевых зерен с генотипом A в 2 раза больше, чем с a . Яйцеклетки образуются четырех

сорт
: $2Aa$.
В н
приобр
дой хр
ментал
играет
значени
Однако
работке

5. ЦИТ

Пон
могено
низма,
мутаци
трудно
в насто
дах и
не дока
которые
которые

Цит
они ста
обнару
тически
стве. Д
типе, н
ские ст
мутант
числа

При
тически
измене
ром м
mespili
утрачи
являет
этих ж
рых ци
логичес
тацин
микроф
митохон
Специа
мутант

сортов (A, a, AA, Aa) в следующей пропорции: $1AA : 1a : 2A : 1aa$. По решетке Пеннета легко получить соотношение $17 : 1$.

В настоящее время исследование анеуплоидии у растений приобретает важное значение в связи с выяснением роли каждой хромосомы в генотипе. В будущем это поможет экспериментальному синтезу определенных генотипов. Анеуплоидия играет огромную роль в эволюции генотипа и имеет большое значение для изучения происхождения культурных растений. Однако эти вопросы нуждаются в дальнейшей усиленной разработке.

5. ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ

Понятие о цитоплазматических мутациях. Изменения плазмогенов, приводящие к изменению признаков и свойств организма, называются *цитоплазматическими*, или *плазменными мутациями*. Изучение цитоплазматических мутаций осложнено трудностями их точной локализации. Как уже было отмечено, в настоящее время плазмогены локализованы только в пластидах и митохондриях, в остальных же органоидах наличие их не доказано. С другой стороны, есть плазмогены, локализовать которые вообще не удалось, например ЦМС у кукурузы и некоторые другие (см. гл. 10).

Цитоплазматические мутации имеют сходство с генными: они стабильны и передаются из поколения в поколение. Однако обнаружение их затруднено, так как одноименные цитоплазматические структуры встречаются в клетке в большом количестве. Для того чтобы рецессивная мутация проявилась в фенотипе, необходимо, чтобы все соответствующие цитоплазматические структуры в клетке были мутантными. Скорость деления мутантных и немутантных структур в митозе зависит от общего числа этих структур в клетке.

Природа цитоплазматических мутаций. Природа цитоплазматических мутаций может быть различной. Известны два типа изменений. К первому типу относится утрата структур. Примером могут служить мутантные штаммы эвглены (*Euglena mesnili*), которые при длительном культивировании в темноте утрачивают пластиды (*пластидная мутация*). Утрата пластид является необратимой и приводит к изменению ряда свойств этих жгутиковых. Ко второму типу относятся мутанты, у которых цитоплазматические структуры функционально или морфологически изменены. Примером могут быть «дыхательные» мутации у дрожжей и нейроспоры (см. гл. 10). На электронных микрофотографиях мутантных и нормальных клеток видно, что митохондрии их по морфологии не отличаются друг от друга. Специальными исследованиями было показано, что митохондрии мутантных штаммов дрожжей не содержат цитохромоксидазы.

Изменения плазмогенов, очевидно, могут быть связаны с изменениями структуры ДНК митохондрий, но о них пока ничего не известно.

Мутантные плазмогены могут быть рецессивными или доминантными. Рецессивные плазмогены сохраняются и воспроизводятся в клетке, хотя их проявление и подавляется доминантными.

Цитоплазматические мутации, определяющие фенотип пластид, возникают спонтанно у всех зеленых растений. Частота возникновения их очень невелика. Так, у энотеры около 0,02% растений содержат отдельные клетки или участки тканей, которые имеют мутантные желтые или белые пластиды, т. е. лишены нормальной зеленой окраски. Правда, есть растения (свекла, капуста и др.), которые имеют более высокую частоту подобных мутаций, а именно от 0,1 до 0,5%. Частота появления обратных цитоплазматических мутаций детально не изучена. Но сам факт обратного мутирования (возникновения нормальных пластид из аномальных) можно считать установленным.

Частота мутаций плазмогенов у растений резко увеличивается при облучении семян рентгеновскими лучами или при действии радиоактивных изотопов (например, S^{35} или P^{32}). Индуцировать мутации плазмогенов можно с помощью ультрафиолетовых лучей, высоких и низких температур и других воздействий.

Особенности плазмогенов. Некоторые химические вещества способны вызывать цитоплазматические мутации в большом числе обрабатываемых клеток. В этом отношении плазмогены коренным образом отличаются от хромосомных генов, у которых мутации при действии этих же агентов возникают с частотой 10^{-6} и реже.

К числу химических веществ, действующих на плазмогены, относятся акридиновые красители. Так, эуфлавин вызывает появление карликовых мутаций в большом числе обработанных дрожжевых клеток.

В некоторых очень редких случаях мутации, возникающие в ответ на изменения внешней среды, являются до некоторой степени адаптивными, по крайней мере при тех условиях, которые вызвали их появление. Так, наряду с другими мутациями стрептомицин способствует появлению среди чувствительных клеток хламидомонад (*Chlamydomonas reinhardtii*) устойчивых — способных жить на среде со стрептомицином.

Способность плазмогенов к реверсии и к дальнейшим изменениям создает возможность адаптации организмов и при последующем изменении условий внешней среды. Таким образом наличие цитоплазматических мутаций еще больше обогащает генофонд вида и служит дополнительным резервом изменчивости в эволюции.

6. НЕКОТОРЫЕ МЕТОДЫ УЧЕТА МУТАЦИЙ

Особенности методов учета мутаций. Методы обнаружения мутаций должны быть разными в зависимости от особенностей объекта — главным образом способа размножения организма. Характер проявления мутации также определяет метод ее обнаружения. Некоторые видимые морфологические изменения можно учитывать довольно точно; несколько более сложным является определение физиологических и биохимических изменений у многоклеточных организмов. Легче всего обнаруживаются видимые доминантные мутации, которые могут проявляться в гетерозиготном состоянии в первом же поколении, труднее анализировать рецессивные мутации, их необходимо переводить в гомозиготное состояние. Для выявления последних требуется специальный генетический анализ в ряду поколений.

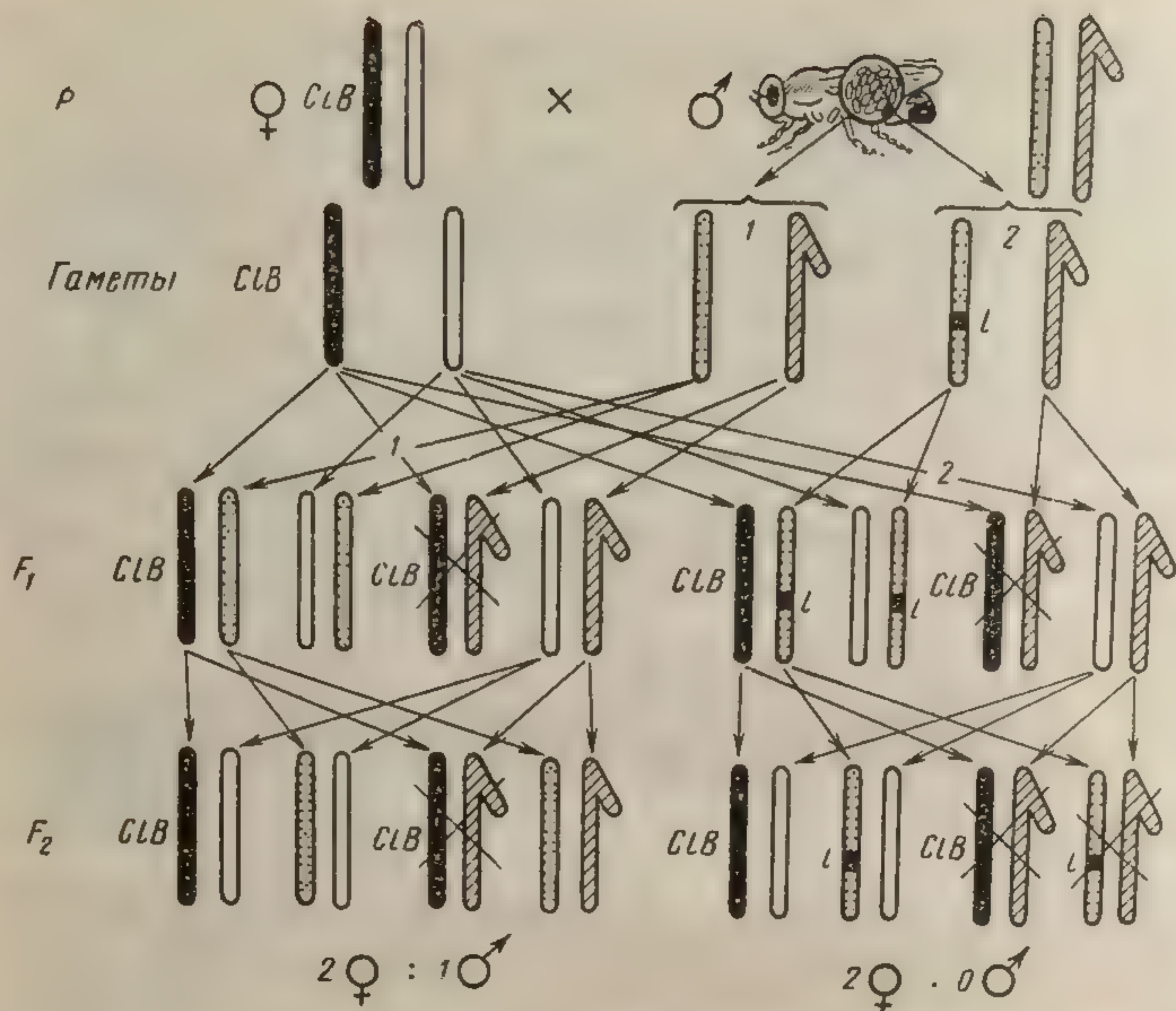
Для хорошо изученных в генетическом отношении объектов (дрозофила, кукуруза, ряд микроорганизмов) с установленными группами сцепления изучение новой мутации проводить довольно легко. Для этих объектов разработаны специальные методики учета частоты мутаций.

Учет видимых мутаций у дрософилы. Для обнаружения видимых мутаций в половой хромосоме у дрософилы используется методика сцепленных X-хромосом — $u\hat{u}$ (см. гл. 8). При данной схеме скрещивания можно обнаружить видимые рецессивные, сцепленные с полом мутации, возникшие в половых клетках отцовского организма, по проявлению их у самцов в F_1 .

Учет рецессивных, сцепленных с полом летальных мутаций у дрософилы. Наиболее объективно можно учитывать рецессивные летальные мутации, приводящие в гомозиготном состоянии к смерти несущих их особей. Для учета мутаций в половой хромосоме самца дрософилы Г. Мёллером была разработана методика ClB (*си-эль-би*), схема которой приведена на рисунке 99.

Генетическая структура линии ClB состоит в том, что одна из X-хромосом самки маркирована доминантным геном Bar (полосковидные глаза). В этой же хромосоме имеется инверсия, обозначаемая буквой C . Эта инверсия препятствует кроссинговеру и обладает рецессивным летальным эффектом l , т. е. зиготы, несущие две такие X-хромосомы, погибают. Этими тремя начальными буквами (ClB) и обозначена линия — анализатор летальных мутаций в половых хромосомах самца дрософилы. Другая X-хромосома самки несёт гены дикого типа. Отсутствие кроссинговера у гетерозиготных особей необходимо для того, чтобы леталь сохранялась в той же хромосоме.

При отсутствии летальной мутации в X-хромосоме исходного самца из поколения в поколение поддерживается соотношение полов $2\text{♀} : 1\text{♂}$ за счет гибели самцов, получивших хромосому ClB (с леталью) от матери. Благодаря этому самцы



99.

Метод обнаружения рецессивных сцепленных с полом летальных мутаций у дрозофилы (метод *ClB*):

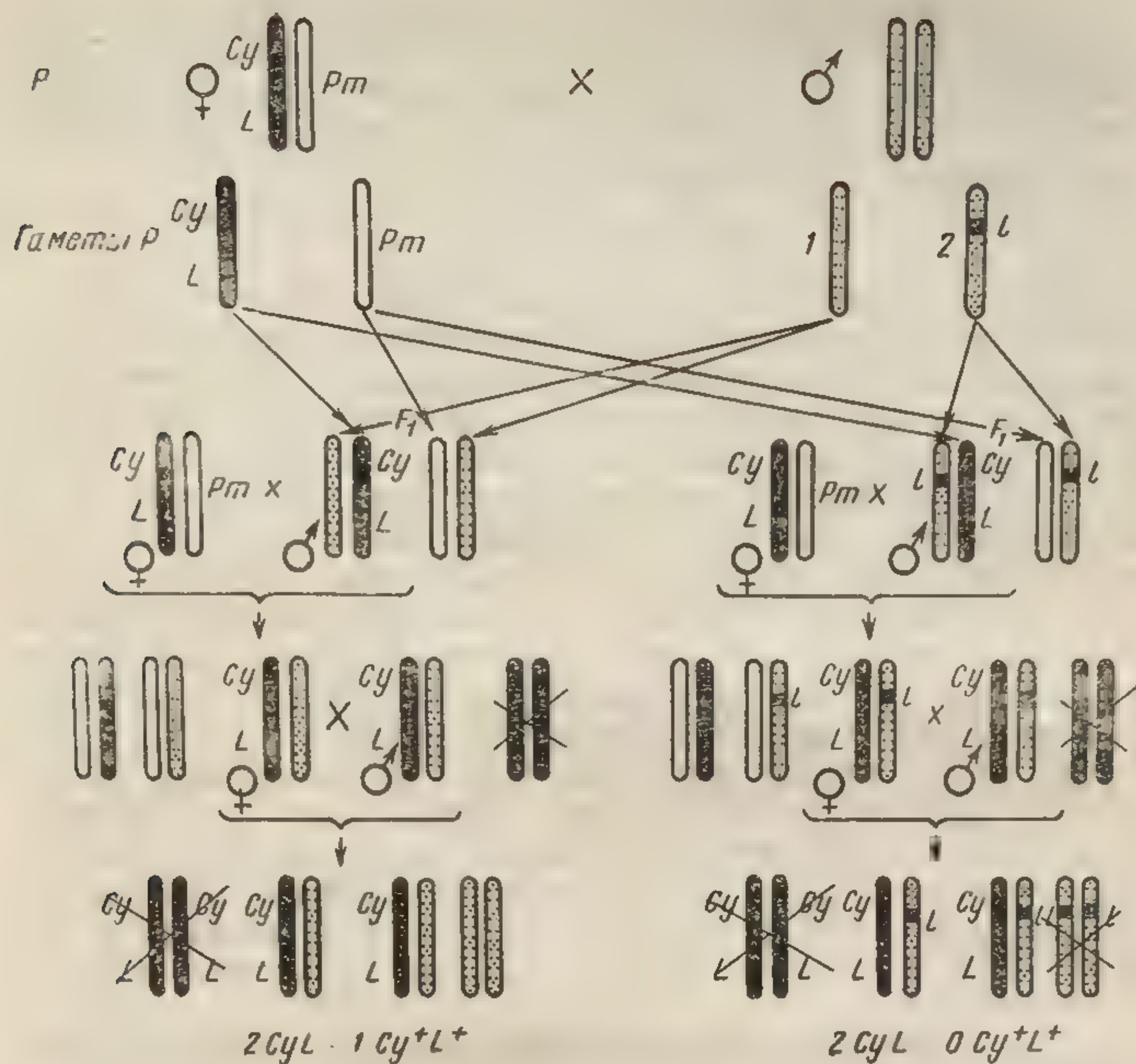
1 — результаты скрещивания в случае отсутствия летальной мутации в X-хромосоме спермы самца; 2 — то же в случае ее наличия; *C* — инверсия; *l* — леталь; *B* — полосковидные глаза.

всегда имеют круглые глаза. В случае если в одном из спермиев анализируемого самца в X-хромосоме возникает летальная мутация, то при оплодотворении таким спермием яйцеклетки с X-хромосомой *ClB* (если эти летали неидентичны) развивается гетерозиготная по двум леталем самка, имеющая полосковидные глаза.

Если такой спермий оплодотворит яйцеклетку с X-хромосомой дикого типа, то развивается гетерозиготная по летали самка дикого типа. На рисунке 99 видно, что в *F*₁ будут встречаться самки двух типов: с нормальными (круглыми) и с полосковидными глазами (*Bar*). Самцы, несущие хромосому *ClB*, гибнут, так как у них леталь находится в гемизиготном состоянии. Поэтому самцы в *F*₁ только одного типа — с нормальными глазами. Для дальнейшего анализа самок *F*₁ с полосковидными глазами скрещивают индивидуально с нормальными самцами (каждая пара в отдельной пробирке).

Если самка *F*₁ получила X-хромосому анализируемого самца с летальной мутацией и, следовательно, стала гетерозиготной по двум леталем в обеих X-хромосомах, то в потомстве *F*₂ такой

самки не
они по
*F*₂ — пок
Учет
тальных
учета ле
дрозофи
дика, пр
Для про
ной мута
димо, что
готном с
возникаю
мутаций
цели у д
линию, п
паре аут
большие



самки не появятся самцов, так как все они погибнут. Отсутствие самцов в F_2 — показатель наличия мутации.

Учет рецессивных аутосомных летальных мутаций у дрозофилы. Для учета летальных мутаций в аутосомах дрозофилы существует другая методика, представленная на рисунке 100. Для проявления рецессивной летальной мутации в аутосоме тоже необходимо, чтобы она оказалась в гомозиготном состоянии. В этом случае учет возникающих рецессивных летальных мутаций производится в F_3 . Для этой

цели у дрозофилы можно использовать специально созданную линию, позволяющую учитывать летальные мутации во второй паре аутосом. В этой линии одна из хромосом содержит две большие инверсии — по одной в каждом плече, с видимым

100.

Метод обнаружения рецессивных летальных мутаций в аутосомах у дрозофилы (метод сбалансированных леталей $Cy L Pm$):

1 — результаты скрещивания в случае отсутствия летали во II хромосоме спермы самца; 2 — то же в случае ее наличия; Cy^+ — нормальные крылья; Cy — загнутое крылья, летален в гомозиготном состоянии; l — нормальные глаза; L — лопастные глаза, летален в гомозиготном состоянии; Pm^+ — красные глаза; Pm — коричневые глаза; для удобства в схеме обозначены только аллели Cy , L и Pm .

доминантным эффектом: *Cy* (загнутые крылья) и *L* (лопастные глаза), каждая из них в гомозиготном состоянии вызывает летальный эффект; гомологичная хромосома также содержит инверсию *Pm* (коричневые глаза). Этот метод обнаружения мутаций иногда называют методом *CyL/Pm*.

Испытываемого самца скрещивают с самкой из линии *CyL/Pm*.

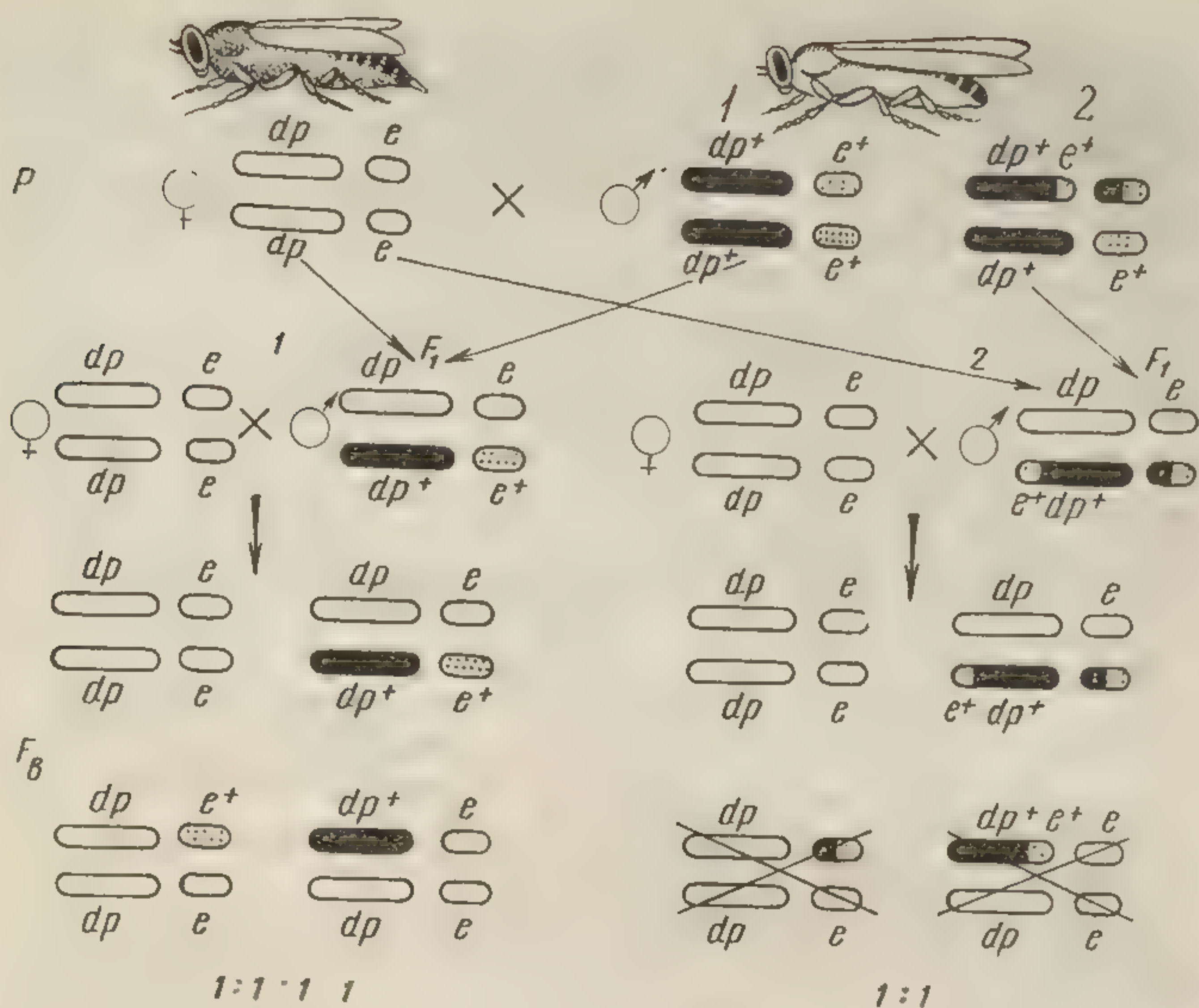
Из F_1 выбирают гетерозиготных самцов *CyL*, а не самок, поскольку у самцов кроссинговер подавлен и возникшая леталь сохраняется в той же хромосоме. Каждого такого самца, несущего по одной анализируемой хромосоме и хромосоме *CyL*, индивидуально скрещивают с самкой исходной линии *CyL/Pm*. Во втором поколении половина мух (самцов и самок) в каждой культуре оказывается гетерозиготной по одной и той же анализируемой хромосоме, но половина из них имеет признаки *CyL*, а половина *Pm*. $1/4$ мух, гомозиготных по *CyL*, погибает, а $1/4$ мух, имеющих признаки *CyL/Pm*, не несет анализируемой хромосомы. Поэтому для дальнейшего анализа берут только самок и самцов с признаками *CyL* и скрещивают их между собой. В F_3 в случае отсутствия летальной мутации в анализируемой хромосоме происходит расщепление в отношении $2CyL:1Cy^+L^+$, так как гомозиготные мухи *CyL* не выживают. Если в анализируемой хромосоме имеется леталь, то в культуре F_3 будут мухи одного фенотипа — *CyL*, а нормальные по фенотипу будут погибать в силу гомозиготного состояния рецессивной летальной мутации.

Учет мутаций у других объектов. Аналогичные методы обнаружения мутаций разработаны и для других объектов (мышь и др.). В основу их положены те же принципы: 1) обнаружить рецессивную мутацию можно, переведя ее в гомо- или гемизиготное состояние, 2) учесть точно частоту возникающих мутаций можно лишь при условии отсутствия кроссинговера у гетерозиготных особей.

Методы обнаружения мутаций у микроорганизмов будут рассмотрены в главе 15.

Для млекопитающих (мышь, кролик, собака, свинья и др.) наиболее удовлетворительно разработана методика учета частоты возникновения доминантных летальных мутаций. О частоте мутаций судят по разнице между числом желтых тел в яичнике и развивающихся эмбрионов у вскрытой беременной самки.

Учет частоты возникновения мутаций у человека очень затруднен, однако генеалогический анализ, т. е. анализ родословных, позволяет устанавливать возникновение новых мутаций. Если в родословной супругов в течение нескольких поколений не встречался какой-то признак, а у одного из детей он появился и стал стойко передаваться следующим поколениям, то можно



говорить о возникновении мутации в гамете одного из этих супругов (подробнее см. гл. 29).

Учет хромосомных перестроек. Летальные мутации, обнаруживаемые генетическими методами, по генотипической природе могут быть различными. Сюда относятся как разного рода хромосомные перестройки, так и изменения отдельных генов.

Учет частоты хромосомных перестроек определенного типа можно проводить, используя цитологические методы. У дрозофилы и других двукрылых насекомых анализируются гигантские хромосомы слюнных желез, у растений или в культуре тканей животных и человека можно анализировать хромосомы в метафазе и анафазе митоза и по наличию мостов и фрагментов судить о наличии хромосомных перестроек.

Метод учета транслокаций, возникающих в половых клетках самца дрозофилы, изображен на рисунке 101. Если анализируется транслокация между II и III хромосомами, то для скрещивания берется линия дрозофилы, маркированная любыми рецессивными генами в названных хромосомах. Например, одна

101.

Схема генетического анализа транслокаций:

1 — результаты скрещивания в норме; 2 — то же при наличии транслокаций; dp⁺ — нормальные крылья; dp — укороченные крылья; e⁺ — серое тело; e — темное тело.

пара генов — укороченные крылья dp находится во II группе сцепления, а другая — темно-серое тело e — в III. С гомозиготной по этим генам самкой скрещивается самец дикого типа, половые клетки которого анализируются на наличие в них взаимной транслокации между II и III парами хромосом. Из F_1 берут самцов, гетерозиготных по указанным генам, и индивидуально скрещивают их с самками из линии с двумя парами рецессивных генов (анализирующее скрещивание). В том случае, когда в половых клетках анализируемого нормального самца нет реципрокной транслокации между II и III хромосомами, расщепление в потомстве соответствует нормальному отношению 1:1:1:1. В случае же, когда в одном из сперматозоидов нормального самца произошла транслокация, расщепление в потомстве этого самца изменяется. Допустим, что в результате транслокации к II хромосоме прикрепился большой фрагмент III хромосомы с локусом e^+ , а к III — малый немеченый фрагмент II хромосомы. Сочетание такой мужской гаметы с женской, несущей оба рецессивных гена dp и e , дает гетерозиготу по указанной транслокации: $\frac{dp}{dp^+e^+} \frac{e}{e}$.

У самца этого типа образуется четыре сорта гамет. При скрещивании его с самкой, гомозиготной по обоим рецессивным генам, дающей гаметы лишь одного сорта, в потомстве обнаруживается ненормальное расщепление. Так как зиготы, имеющие недостачу или излишек генного материала, не выживают, то особи с фенотипом dpe^+ или dp^+e в потомстве отсутствуют. Нарушение генного баланса приводит к тому, что в F_2 появляются не четыре фенотипических класса, а только два, т. е. наблюдается расщепление в отношении 1:1.

7. СПОНТАННЫЙ МУТАЦИОННЫЙ ПРОЦЕСС И ЕГО ПРИЧИНЫ

Частота мутаций и их причины. Под термином «спонтанная мутационная изменчивость» обычно объединяются мутации, которые возникают в естественных условиях без специального воздействия необычными агентами. Мутационный процесс характеризуется главным образом частотой возникновения мутаций. Определенная частота возникновения мутаций характерна для каждого вида животных, растений и микроорганизмов: одни виды обладают более высокой мутационной изменчивостью, чем другие.

В настоящее время еще нет исчерпывающих сведений об общей частоте возникновения мутаций за одно поколение. Это объясняется тем, что мутации чрезвычайно разнообразны как по фенотипическому проявлению, так и по генетической обусловленности, а методы их учета несовершенны; лишь в отноше-

ний
мене
лиш
вани
у
рова
в од
мута
мути
Э
сравн
ных,
одних

Ку
То
То
Др
Чел

Из
щий ан
к r^+ по
10 000
летальн
Каж
генов в
всех ге
чет по
100 гам
более в
С по
иметь р
рит тот

нии мутабельности отдельных локусов можно дать более или менее точную оценку. Как правило, одновременно мутирует лишь один из членов аллельной пары; одновременное мутирование обоих членов маловероятно.

Установленные закономерности частоты спонтанного мутирования сводятся к следующим положениям: различные гены в одном генотипе мутируют с разной частотой (имеются гены *мутабельные* и *стабильные*); сходные гены в разных генотипах мутируют с различной частотой.

Эти два положения иллюстрируются таблицей 11. В ней сравнивается частота мутирования генов у разных видов животных, растений и человека, а у кукурузы — частота мутирования одних и тех же генов в линиях, имеющих разные генотипы.

Таблица 11

Частота спонтанных мутаций разных генов у разных видов и сходных генов в различных генотипах (кукуруза)

| Вид и линия | Прямая мутация | Частота на 10 000 гамет |
|---------------------------|--|-------------------------|
| Кукуруза | $\begin{cases} Wx \rightarrow wx \\ Pr \rightarrow pr \end{cases}$ | 0,001 0,11 |
| То же, колумбийская линия | $\begin{cases} Ir \rightarrow ir \\ R^r \rightarrow r^r \end{cases}$ | 1,06 6,20 |
| То же, корнельская линия | $R^r \rightarrow r^r$ | 18,20 |
| Дрозофила | $\begin{cases} ct^+ \rightarrow ct \\ y^+ \rightarrow y \end{cases}$ | 1,50 0,29 |
| Человек | Гемофилия Мышечная дистрофия Хондродистрофия | 0,32 0,08 1,40 |

Из таблицы 11 видно, что один и тот же ген R^r , определяющий антоциановую окраску, в двух линиях кукурузы мутирует к r^r по-разному: в одной — с частотой 6,2, а в другой — 18,2 на 10 000 гамет. Установлено также, что частота возникновения летальных мутаций у разных линий дрозофилы различна.

Каждый ген мутирует относительно редко, но так как число генов в генотипе огромно, то суммарная частота мутирования всех генов оказывается довольно высокой. Для дрозофилы расчет показывает, что одна мутация происходит примерно на 100 гамет за одно поколение, для других организмов известна и более высокая частота; 1 мутация на 10—30 гамет.

С помощью селекции можно создать линии, которые будут иметь разную спонтанную мутабельность. В пользу этого говорит тот факт, что существуют особые гены — *мутаторы*, которые

вливают на скорость мутирования других генов. Так, например, у кукурузы есть ген *Dt*, который влияет на мутабельность гена *a*. У растений с генотипом *aa DtDt* на фоне неокрашенных антоцианом тканей появляются окрашенные участки (соматические мутации от *a* к *A*), в то время как у растений *aadt* подобное явление не встречается. Влияние генотипа на спонтанную мутабельность отдельного гена проявляется также при гибридизации. Имеются указания на то, что частота мутирования одного и того же локуса выше у гибридных организмов, чем у исходных форм.

Спонтанный мутационный процесс обусловлен также физиологическим состоянием и биохимическими изменениями в клетках. Так, например, М. С. Навашин и Г. Штуббе показали, что в процессе старения семян при хранении в течение нескольких лет частота мутаций, особенно типа хромосомных перестроек, значительно увеличивается.

Одной из возможных причин спонтанного мутирования может быть накопление в генотипе мутаций, блокирующих биосинтез тех или иных веществ, вследствие чего будет происходить чрезмерное накопление предшественников таких веществ, которые могут обладать мутагенными свойствами.

Закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Изучение наследственной изменчивости у различных систематических групп растений позволило Н. И. Вавилову сформулировать закон гомологических рядов. Вот этот закон.

Виды и роды, генетически близкие, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная ряд форм в пределах одного вида, можно предвидеть нахождение аналогичных форм у других видов и родов. Чем ближе генетически в общей системе роды и виды, тем полнее сходство в рядах их изменчивости. Целые семейства растений характеризуются определенным циклом изменчивости, проходящей через все роды и виды, их составляющие.

Закон гомологических рядов Вавилов выразил формулой:

$$G_1(a + b + c \dots)$$

$$G_2(a + b + c \dots)$$

$$G_3(a + b + c \dots)$$

где G_1, G_2, G_3 обозначают виды и $a, b, c \dots$ — различные варьирующие признаки, например окраску, форму стеблей, листьев, семян и др.

Иллюстрацией к закону может служить таблица 12, где показана гомология наследственной изменчивости по некоторым признакам и свойствам в пределах семейства злаковых.

В настоящее время с полным основанием можно сказать, что у родственных видов, имеющих общее происхождение, возник-

кают
разн
гичес
и осс
мер,
ции:
и отс
гость
и т. д
мичес
низмо

Общая

Соцве-
тие

Зерно

Биологи-
ческие
призна-
ки

При
Н. И. В

Исхо
что есл
мутаци
ожидат
То же
риям.

Наиб
ских ря
щему. Р

кают и сходные мутации. Более того, даже у представителей разных классов животных мы встречаем параллелизм — гомологические ряды мутаций по морфологическим, физиологическим и особенно биохимическим признакам и свойствам. Так, например, у разных классов позвоночных встречаются сходные мутации: альбинизм и бесшерстность у млекопитающих, альбинизм и отсутствие перьев у птиц, отсутствие чешуи у рыб, коротконогость у крупного рогатого скота, овец, собак, птиц, насекомых и т. д. Гомологические ряды мутационной изменчивости биохимических признаков встречаются у простейших и микроорганизмов.

Таблица 12

Общая схема сортовой (расовой) изменчивости видов семейства Gramineae

| Наследственно варьирующие признаки растения | | | Рожь | Пшеница | Ячмень | Овес | Просо | Сорго | Кукуруза | Рис | Пырей |
|---|---------------------------|--|------|---------|--------|------|-------|-------|----------|-----|-------|
| Соцветие | Пленчатость зерна | пленчатое | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | Остистость | голое | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Зерно | Окраска | безостое | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | | белая | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| Биологические признаки | Форма | красная | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | | зеленая (серо-зеленая) | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | | черная (темно-серая) фиолетовая (антоциановая) | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | | округлая | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | Консистенция | удлиненная | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | | стекловидная | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | Образ жизни | мучнистая (крахмалистая) | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | | озимый | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | Скороспелость | яровой | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | | поздняя | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | Холодостойкость | ранняя | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | | низкая | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| | Отзывчивость на удобрения | высокая | + | + | + | + | + | + | + | + | + |
| низкая | | + | + | + | + | + | + | + | + | + | |

Примечание. Знаком плюс обозначены формы, обнаруженные Н. И. Вавиловым в 1935 г.

Исходя из закона гомологических рядов, следует принять, что если обнаруживается ряд спонтанных или индуцированных мутаций у одного вида животного или растения, то можно ожидать сходный ряд мутаций и у других видов этого рода. То же относится и к более высоким систематическим категориям.

Наиболее вероятное объяснение происхождения гомологических рядов наследственной изменчивости сводится к следующему. Родственные виды внутри одного рода, роды внутри

одного отряда или семейства могли возникнуть посредством отбора различных полезных мутаций отдельных общих генов, отбора форм с различными полезными хромосомными перестройками. В этом случае родственные виды, разошедшиеся в эволюции за счет отбора разных хромосомных перестроек, могли нести гомологичные гены, как исходные, так и мутантные. Виды могли возникать также путем отбора спонтанных полиплоидов, содержащих однородные наборы хромосом.

Дивергенция видов, идущая на основе этих трех типов наследственной изменчивости, обеспечивает общность генетического материала у родственных систематических групп. В действительности дело обстоит сложнее, чем нам это сейчас представляется. Однако эта проблема уже сейчас должна заставить исследователей искать не столько частные различия, характеризующие дивергенцию видов, сколько их общие черты, в основе которых лежат аналогичные генетические механизмы.

8. ИНДУЦИРОВАННЫЙ МУТАЦИОННЫЙ ПРОЦЕСС И ЕГО ЗАКОНОМЕРНОСТИ

Факторы, индуцирующие мутации. Под индуцированным мутационным процессом понимают возникновение наследственных изменений под влиянием специального воздействия факторов внешней и внутренней среды.

Первые исследования, относящиеся к изучению влияния различных факторов (*мутагенов*) на наследственную изменчивость, появились в начале нашего столетия. В настоящее время убедительно доказано влияние температуры, ультрафиолетовых и рентгеновских лучей, химических веществ и других агентов на возникновение мутаций. Наибольший успех достигнут в изучении действия ионизирующих излучений.

Действие ионизирующих излучений. В нашей стране Г. А. Надсоном и Г. С. Филипповым в 1925 г. было впервые показано влияние лучей радия на наследственную изменчивость у грибов. Однако наиболее убедительное доказательство влияния рентгеновских лучей на наследственную изменчивость было получено Г. Мёллером в 1927 г. благодаря созданию специального метода учета числа возникающих мутаций у дрозофилы (метод *CIB*). Было показано, что облучение увеличивает частоту возникновения мутаций в сотни раз по сравнению со спонтанной частотой. Позднее рядом исследователей (Л. Стадлером, А. А. Сапегиним и др.) было установлено влияние радиации на возникновение мутаций у высших растений — кукурузы, табака, ячменя, пшеницы.

Возник новый раздел генетики — радиационная генетика. Исследованию влияния ионизирующих агентов на мутационный процесс уделяется и сейчас большое внимание. Это определяется

тем значением, которое ионизирующие излучения приобрели в жизни человека в последние десятилетия. К сожалению, далеко не все представляют себе, насколько тяжелы последствия повышения фона радиации. Под влиянием даже незначительной дозы ионизации резко возрастает частота мутаций. Подавляющее большинство мутаций порождает различные наследственные уродства и болезни. Накапливаясь в поколениях, они могут принести большие страдания человечеству. И обязанность современного общества состоит в том, чтобы не только сохранить жизнь и здоровье ныне живущего поколения, но и оградить будущие поколения от отягощения вредными мутациями.

Вместе с тем ионизирующие излучения с большим успехом используются в селекции и медицине, они широко применяются для изучения мутационного процесса.

При исследовании действия ионизирующих излучений на клетку было показано, что ядро примерно в 100 000 раз чувствительнее к радиации, чем цитоплазма. Поражаемость ядра клетки ионизирующими излучениями, так же как и другими агентами, может быть обусловлена высокой чувствительностью хромосом, а также тем, что они уникальны. ДНК хромосом является одним из самых чувствительных компонентов клетки. Меньшая чувствительность цитоплазмы может быть обусловлена также наличием в ней множественных одноименных структур, заменяющих друг друга.

После облучения в клетках наблюдаются самые разнообразные обратимые и необратимые изменения: возникают клетки с гигантскими ядрами, многоядерные клетки, нарушается полярность при делении ядра, тормозится митотическая активность, происходит слипание хромосом (*пикноз*) или их *фрагментация* и др. Во время деления облученной клетки в анафазе часто образуются *хромосомные мостики*, что может быть следствием хромосомных перестроек или слипания хромосом. Нарушение нормального хода митоза под влиянием облучения может приводить к возникновению полиплоидных, гаплоидных или анеуплоидных клеток.

Примеры описанных изменений приведены на рисунке 102, по данным И. И. Соколова. На рисунке показаны лишь типичные патологические состояния ядра и хромосом, возникающие в облученных клетках. При облучении в большом количестве возникают летальные, полuletальные (понижающие жизнеспособность) и другие мутации, вызывающие гибель зигот. Такие мутации могут быть доминантными и рецессивными.

На основании количественного учета мутаций была установлена зависимость частоты их возникновения от дозы облучения. Многочисленные опыты с дрозофилой, кукурузой, ячменем и другими объектами позволили сделать вывод, что частота генных мутаций возрастает прямо пропорционально дозе

дит ионизация атома и ген мутирует с вероятностью, близкой к 1. Исходя из такого чисто физического представления, Тимофеев-Ресовский объяснял линейную зависимость частоты возникновения мутаций от дозы излучения. При этом предполагалось, что ген мутирует необратимо по принципу все или ничего. Ген принимался за мишень с определенным «чувствительным объемом». Поглощенная в пределах этого объема энергия «попавшего» кванта может «мигрировать» и вызвать изменение гена или разрыв хромосомы, который может привести к хромосомным перестройкам. Структурные изменения хромосомы, возникающие вследствие одного разрыва, называют одноударными хромосомными перестройками, структурные изменения вследствие двух одновременных разрывов — двухударными и т. д. Частота возникновения разных типов хромосомных перестроек находится в различной зависимости от дозы ионизирующей радиации. Частота одноударных хромосомных перестроек (происходящих в результате одиночного разрыва) находится в линейной зависимости от дозы. Частота же двухударных перестроек возрастает пропорционально квадрату дозы, вследствие того что вероятность одновременного возникновения двух независимых событий равна произведению вероятностей (рис. 103, 2). Такая зависимость возможна при условии, что разные дозы ионизации вызывают с одинаковой вероятностью разрывы хромосом в расчете на единицу дозы.

Прямыми цитологическими исследованиями — подсчетом клеток с нарушенными хромосомами — показано, что возникновение хромосомных перестроек зависит от плотности ионизации. Излучения с меньшей энергией и большей линейной плотностью ионизации более эффективны в вызывании хромосомных перестроек. В общей форме можно сказать, что корпускулярные излучения — быстрые нейтроны и α -частицы вызывают хромосомные перестройки чаще, чем электромагнитные излучения. Объяснить это можно тем, что для возникновения разрыва необходимо некоторое количество ионизаций на единицу объема.

Теория мишени сыграла положительную роль в изучении проблемы. Лежащие в ее основе положения и до сих пор успешно применяются в радиобиологии и радиационной генетике и известны теперь в литературе как *принцип попадания*. Однако со временем «теория мишени» в той части, которая касалась механизма возникновения мутаций, вступила в противоречие с вновь открытыми фактами. Оказалось, что на частоту возникновения обнаруживаемых хромосомных перестроек влияет фракционирование облучения, что связано с восстановительными процессами, идущими в клетке между двумя облучениями.

Было показано, что облучение дрозофилы и некоторых растений в атмосфере чистого кислорода повышает частоту мутаций, а облучение в атмосфере азота снижает их частоту.

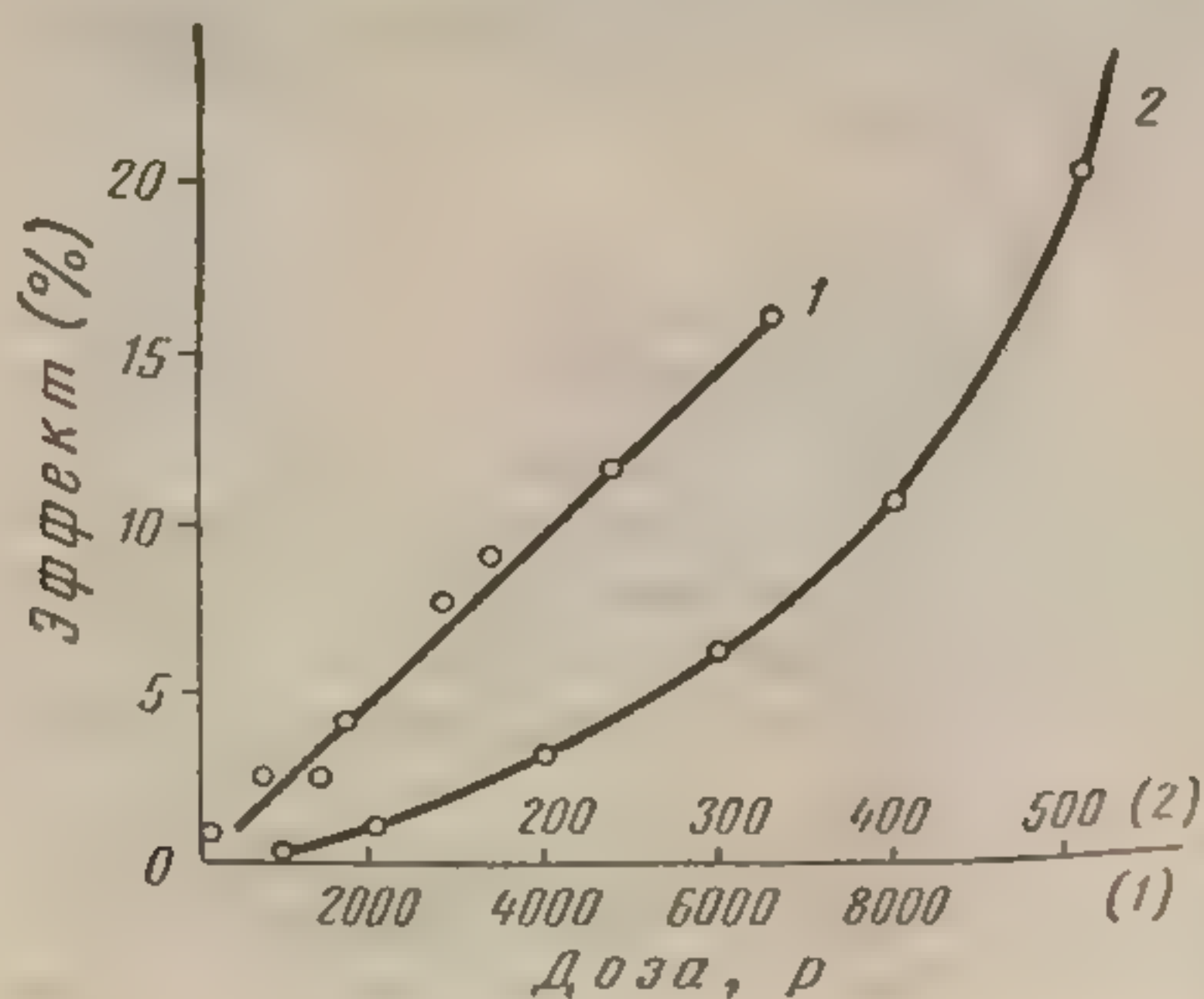
ионизирующего излучения. Указанную зависимость можно изобразить графически. На оси абсцисс откладывают дозы облучения, а на ординате — частоты обнаруженных мутаций. В этом случае график зависимости частоты мутаций от дозы облучения будет иметь вид прямой линии, почему и говорят о «линейной зависимости» (рис. 103, 1). Продолженная влево за точку, соответствующую минимальной дозе, изученной в опыте, эта линия пройдет через нулевую точку координат. Это говорит о том, что любая малая доза ионизирующей радиации может приводить к повышению частоты мутаций. Вывод об отсутствии порога генетического эффекта ионизирующей радиации, сделанный на основе такой экстраполяции, получил теперь прямое подтверждение в опытах с малыми дозами. В настоящее время можно утверждать, что при любой малой дозе облучения повышение ее в 2 раза удваивает частоту возникновения мутаций. Интересно отметить, что равные дозы ионизирующих излучений, различающиеся по интенсивности (доза в единицу времени) в 10 000 и даже 100 000 раз, вызывают генные мутации с одинаковой частотой.

Многочисленными работами Н. В. Тимофеева-Ресовского и его сотрудников было показано, что фракционирование одной и той же дозы не влияет на частоту возникновения точковых мутаций. Так, например, облучение рентгеновскими лучами в одной и той же дозе 1000 р, непрерывное в один сеанс или фракционированное — с интервалами в несколько часов, суток и даже недель, вызывает одинаковый процент мутаций.

Далее было установлено, что частота точковых мутаций не зависит от длины волны рентгеновских лучей.

На основании этих и ряда других данных Н. В. Тимофеев-Ресовский в сотрудничестве с физиком К. Циммером еще в 1936 г. предложил гипотезу, вошедшую в литературу под названием

теории мишени. Эта гипотеза построена на признании принципа случайного попадания кванта энергии в ген. При этом происхо-



103.
Зависимость частоты рецессивных, сцепленных с полом летальных мутаций у дрозофилы (1) и хромосомных перестроек у традесканции (2) от дозы облучения:

1 — прямо пропорциональная зависимость; 2 — экспоненциальная.

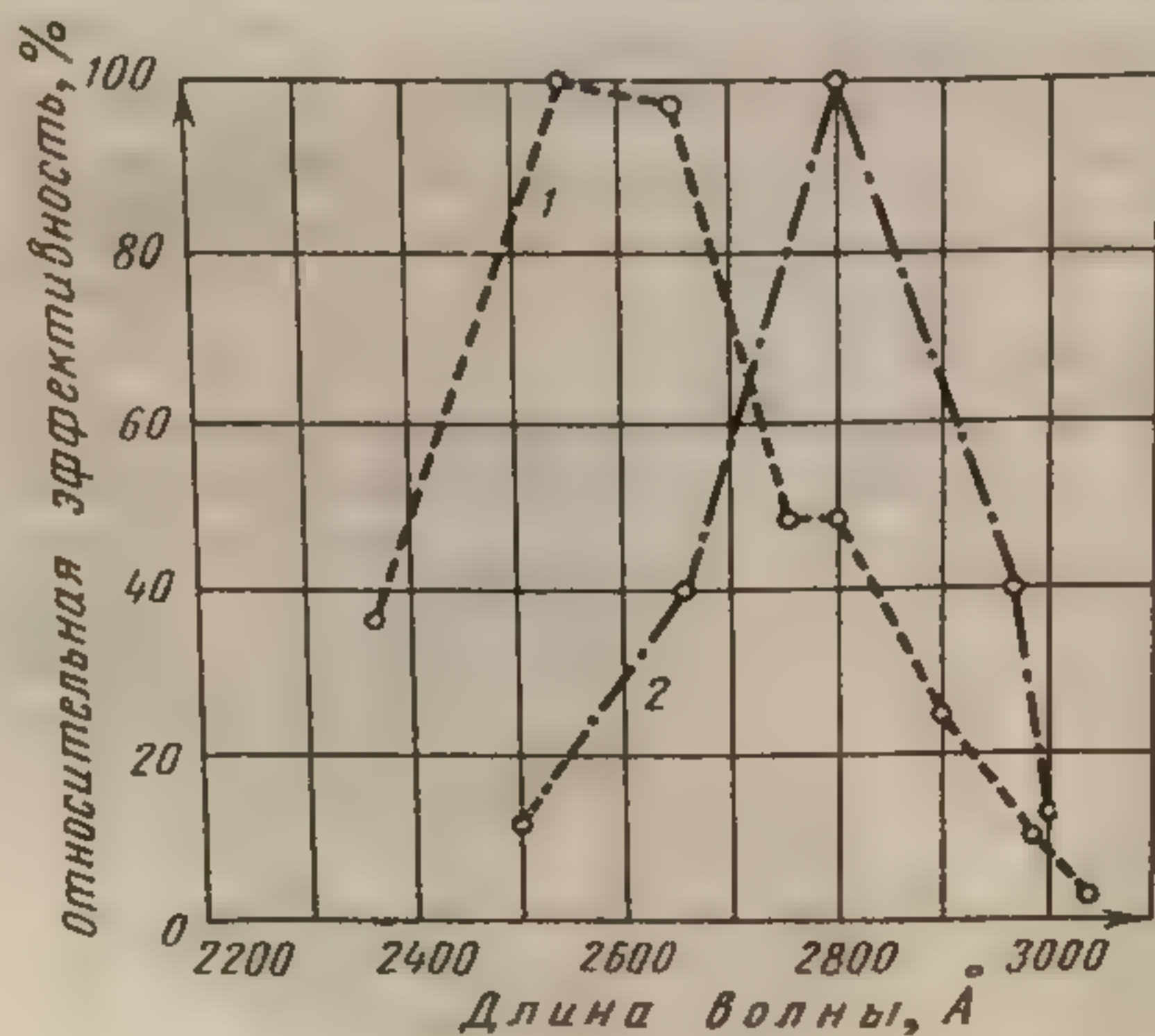
Бескислородная атмосфера оказывается в некоторой мере защитной при ионизирующем облучении клетки. Явление увеличения частоты мутаций при действии ионизирующей радиации в присутствии кислорода было названо *кислородным эффектом*. Влияние кислорода может быть двояким: он может способствовать возникновению мутаций или препятствовать их восстановлению.

При количественном анализе частоты возникновения различных хромосомных перестроек встречаются трудности, заключающиеся в том, что реализуется лишь незначительная часть возникающих под лучом разрывов, а остальные либо залечиваются с восстановлением исходных структур, либо элиминируются.

В настоящее время доказано мутагенное действие ультрафиолетовых лучей (УФ) для многих организмов. Они вызывают все виды мутаций. Самой интересной особенностью действия УФ-лучей является то, что наибольшая эффективность их связана с определенным спектром длин волн, а именно с областью от 2500 до 2800 Å (рис. 104). Это открытие явилось важным моментом в понимании природы наследственной изменчивости. Дело в том, что нуклеиновые кислоты, составляющие основу хромосом, поглощают УФ с длиной волны как раз этой части спектра, т. е. около 2600 Å.

Исследование действия УФ и ионизирующих излучений на мутационный процесс у бактерий показало, что облучение даже не самого объекта, а лишь среды, на которой развиваются клетки, может индуцировать мутации. Так, у кишечной палочки (*Escherichia coli*) мутации, повышавшие устойчивость к стрептомицину и пенициллину, возникали в 10—500 раз чаще, чем спонтанные, если бактерии развивались на облученной УФ среде.

Это можно объяснить, очевидно, тем, что облучение среды УФ вызывает в ней образование активных соединений, которые оказываются мутагенами. Такое опосредованное му-



104.

Относительная эффективность ультрафиолетовых лучей с различной длиной волны в индуцировании мутаций у разных организмов: 1 — *Chactomium* (сумчатый гриб); 2 — *Zea mays* (кукуруза).

тагенное действие ионизирующей радиации недавно показано и на млекопитающих.

До сих пор мы рассматривали физическую сторону влияния ионизирующей радиации на возникновение мутаций. Но уже давно было установлено, что при облучении одной и той же дозой рентгеновских лучей половых клеток, находящихся на разных стадиях развития, частота выявляемых мутаций оказывается различной. Если одновременно облучить рентгеновскими лучами в дозе 2000 *p* сперматозоиды и сперматогонии, то частота летальных мутаций в первом случае может быть около 2,5%, а во втором — около 0,5%, т. е. в 5 раз ниже. Однако, при дозах в 20 раз меньших (100 *p*), наоборот, в сперматогониях регистрируется в 4 раза больше мутаций, чем в сперматозоидах.

Наиболее вероятным объяснением этих фактов следует считать высокую чувствительность к ионизирующей радиации незрелых половых клеток по сравнению со зрелыми, в силу чего и элиминация при больших дозах среди них выше, чем среди зрелых клеток. При этом в первую очередь, вероятно, гибнут клетки, несущие хромосомные перестройки.

Главным барьером, отметающим хромосомные перестройки, образовавшиеся в сперматогониях, является мейоз, в профазе которого хромосомные aberrации нарушают нормальную конъюгацию хромосом; мейоз «пропускает» лишь определенную группу мутаций — точковые и сравнительно мелкие перестройки. Последнее предположение было подтверждено экспериментально на дрозофиле.

Цитологически на гигантских хромосомах было показано, что летальные мутации, изученные в сперматозоидах и сперматиде, в значительной мере (20—38%) связаны с крупными хромосомными перестройками — транслокациями, делециями и инверсиями; мутации же, учтенные в сперматогониях при тех же условиях облучения, ни в одном случае не были связаны с крупными хромосомными перестройками.

Реакция клеток на облучение сильно зависит от их физиологического состояния. У самцов и самок одного вида животных наблюдается разная чувствительность клеток. Сухие семена растений менее чувствительны, чем намоченные, и т. д. Клетки разных тканей и клетки разного возраста одних и тех же тканей имеют различную чувствительность.

На различных стадиях митотического цикла чувствительность хромосом к облучению различна. Многие авторы считают, что наиболее высокая поражаемость хромосом наблюдается в интерфазе, так как при этом нарушается правильность репликации ДНК.

Эффективность ионизирующих излучений в отношении индуцирования генных мутаций и хромосомных перестроек может зависеть от генотипа.

М. Л. Бельговским на насекомых, В. В. Хвостовой на растениях было установлено, что частота хромосомных перестроек для одних и тех же хромосом в клетках гибридов выше, чем у исходных видов. Ю. Я. Керкис с сотрудниками цитогенетическими методами показали, что хромосомы мышей различных генетических линий обладают разной чувствительностью к малым дозам радиации.

Возможно, зависимость мутагенного эффекта ионизирующей радиации от генотипа обусловлена не различным отношением хромосом к ионизации, а генами, которые определяют относительно различный химический состав ядра клетки, ее метаболизм, т. е. генотип определяет характер вторичных процессов.

Было показано, что при одной и той же дозе облучения различные гены мутируют с разной частотой. Например, у дрожжей (*Saccharomyces cerevisiae*) известны два локуса, контролирующих синтез аденина (ad_1 и ad_2). При изучении частоты мутаций под влиянием рентгеновых и УФ-лучей установлено, что частота мутаций в локусе ad_2 в два раза выше, чем в локусе ad_1 . Даже перемещение гена из одного участка хромосомы в другой может сопровождаться изменением его мутабельности при действии мутагенных факторов.

Действие химических веществ. Изучение мутационного процесса показало, что любые факторы внешней и внутренней среды, выводящие организм из оптимального состояния, могут вызывать мутации. Многие химические вещества могут быть мутагенами. Химический мутагенез стал предметом изучения особого раздела генетики.

Изучение мутагенного эффекта химических веществ было начато давно. Первые экспериментальные работы, в которых был получен мутационный эффект под действием химических агентов, проведены в 1934 г. в Советском Союзе В. В. Сахаровым и М. Е. Лобашевым. Тогда же Лобашевым были предложены некоторые принципы выбора химических мутагенов, которые в дальнейшем оказались правильными. Так, указывалось, что химическое вещество, используемое в качестве мутагена, должно обладать высокой проникающей способностью, свойством изменять коллоидное состояние хромосом и определенным действием на химический состав хромосом.

Мутагенный эффект того или иного фактора может контролироваться приспособленностью к нему организма. Например, колхицин у растений вызывает полиплоидию, но он содержится в растении *Colchicum* (безвременник), не вызывая у него появления полиплоидных клеток.

И. А. Раппопортом в СССР и Ш. Ауэрбах в Англии были найдены мощные химические мутагены. К числу их относятся: формалин, иприт, уретан, этиленимин и др. Сравнение действия этих веществ с действием рентгеновских лучей показало, что

пет н
ими
и хр
Э
чени
на м
аген
нижа
жит
Г
о вл
бакт
орга
ваем
толь
Э
разл
прир
лиру
дейс
гено
ются
друг
полу
мета
ново
ност
Г
нас
лен
стве
дита
мат
дей
про
мо
ций
физ
ген
мит
и т

нет никаких принципиальных различий в характере вызываемых ими изменений — все они вызывают как генные мутации, так и хромосомные перестройки.

Эффективность и специфичность мутагенов. Большое значение имеет изучение комплексного действия внешних факторов на мутационный процесс. Убедительно показано, что существуют агенты (температура и др.), которые могут повышать или понижать эффект радиации. Ярким примером этого может служить ранее рассмотренный нами кислородный эффект.

Представляют большой интерес недавно полученные факты о влиянии вирусов и фагов на мутационный процесс у хозяев — бактерий, грибов, дрозофилы, человека и некоторых других организмов. Эти открытия позволили выделить группу так называемых биологических мутагенов. Исследования в этой области только начинаются.

Эффективность разных мутагенных факторов может быть различной, и она определяется их химической и физической природой. Так, частота возникновения обратных мутаций, контролирующих синтез аденина у нейроспоры, колеблется от 152,0 (воздействие бромэтилметансульфонатом) до 3,2 (воздействие рентгеновскими лучами) на 10^6 конидий. Сходные данные получают и у дрожжей. Однако при действии тех же агентов на другие локусы (синтез витамина) того же объекта (нейроспора) получается иная эффективность: так, при действии бромэтилметансульфоната частота была 0,04, а при действии рентгеновских лучей — 0,20 на 10^6 конидий. Это говорит о специфичности реакции генов.

Изучение специфичности действия мутагенов приближает нас к раскрытию природы гена и к решению проблемы направленного его изменения. Решение проблемы управления наследственной изменчивостью откроет новую эру в развитии производительных сил общества.

* . *

Итак, мутации (генные, хромосомные, геномные и цитоплазматические) возникают как спонтанно, так и под влиянием воздействий внешней среды. Для понимания природы мутационного процесса очень важно изучение индуцированных мутаций с помощью методов точного количественного учета.

Установлено, что частота, направление и специфичность мутаций зависят как от качеств воздействующих факторов, так и от физиологического состояния организмов (генотипа, фазы онтогенеза, пола, стадии гаметогенеза, состояния хромосом в цикле митоза или мейоза, химического строения отдельных локусов и т. д.)...

Глава 14. МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Как уже было отмечено, организмы, имеющие одинаковые генотипы, но развивающиеся в различных условиях внешней среды, могут иметь разные фенотипы. Такое фенотипичное разнообразие особей называется *модификационной изменчивостью*.

1. ПОНЯТИЕ О МОДИФИКАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ И ЕЕ ЗНАЧЕНИЕ

Норма реакции. Модификационная изменчивость ограничена *нормой реакции* (см. также гл. 23). Что же такое норма реакции, какими методами ее можно изучать, в каких единицах производить измерение?

Нормой реакции называется генотипически определяемая способность организма варьировать степень выраженности признаков в определенных пределах в зависимости от условий внешней среды. Для изучения нормы реакции прежде всего необходимо иметь генетически однородный материал и помещать его в варьирующие условия внешней среды (в некоторых случаях можно повторно анализировать признак одной особи).

Достаточно однородным материалом могут служить у растений клоны (вегетативно размноженное потомство одного растения) и чистые линии (потомство одного самоопыленного растения). Этот термин ввел датский генетик В. Иоганнсен. Его работы по изучению модификационной изменчивости, выполненные на семенах чистых линий фасоли, стали классическими. У микроорганизмов однородным материалом являются также клоны; у животных и человека — однояйцевые близнецы, сейчас этот метод широко используется и получил название «близнецового метода». Однако более или менее генетически однородный материал может быть получен и другими способами; длительным самоопылением у растений и родственным скрещиванием у животных.

В качестве условий, вызывающих модификационную изменчивость и помогающих в изучении нормы реакции, могут быть использованы самые разнообразные, точнее, любые условия внешней среды. Обратимся к конкретным примерам.

У некоторых бабочек (например, у траурницы — *Vanessa antiopa*, павлиньего глаза — *Vanessa io* и др.) в условиях низких температур окраска бывает, как правило, иной, чем при высоких температурах, причем эта закономерность проявляется как в эксперименте, так и в природе.

Изменения окраски в зависимости от температуры наблюдают у колорадского жука, у горностаевого кролика и др. Иногда эти изменения сохраняются в течение нескольких поколений. Это *длительные модификации* (см. гл. 10). Однако в большинстве случаев окраска у животных — признак стабильный. Так, коровы европейских пород будут иметь одинаковую окраску как при разведении их на родине, так и в Южной Африке.

Изменение окраски цветков в зависимости от температуры окружающей среды можно наблюдать у некоторых сортов китайской примулы (*Primula sinensis tubra*). В обычных условиях выращивания (20°) она цветет красными цветками. При перенесении ее в условия высоких температур ($30-35^{\circ}$) имеющиеся цветки сохраняют свою окраску, а вновь расцветающие бывают белыми. Из семян, полученных как от красных, так и от белых цветков, вырастают одинаковые растения, которые способны образовывать цветки красные или белые в зависимости от температуры выращивания. Однако есть другой сорт примулы, который цветет белыми цветками независимо от температуры окружающей среды. Генетический анализ показал, что сорт примулы с белыми цветками является гомозиготным рецессивом, в отличие от сорта примулы с красными цветками, которые оказываются доминантными, т. е. имеют другой генотип.

Следовательно, норма реакции, т. е. способность организма давать определенный фенотип в различных условиях внешней среды, определяется генотипом.

Значение модификационной изменчивости. Примером модификационной изменчивости может служить также стрелолист (*Sagittaria sagittaeifolia*), который имеет различные листья: стреловидные (надводные), сердцевидные (плавающие) и лентовидные (подводные) (рис. 105). Следовательно, у стрелолиста наследственно детерминирована не определенная форма листа, а способность в некоторых пределах изменять эту форму в зависимости от условий существования, что, несомненно, является приспособительной особенностью организма, тем более, что все особи, имеющие одинаковый генотип, реагируют на внешние условия одинаково. Модификационная изменчивость носит массовый характер, и именно этот тип изменчивости Ч. Дарвин называл *определенной изменчивостью*.

Хорошим примером адаптивного значения модификационной изменчивости может служить приобретение способности клетками дрожжей (*Saccharomyces cerevisiae*) сбраживать необычный субстрат — галактозу. Обычно дрожжи сбраживают глюкозу, но если клетки поместить на среду, содержащую только галактозу, то через некоторое время клетки начинают сбраживать и галактозу. Очевидно, в клетках происходит синтез специальных ферментов из неактивных предшественников в при-



105.

Изменчивость формы листа у стрелоллиста в зависимости от среды.

2105 до 4954 кг) говорит об унаследованной ими норме реакции.

В тех же хозяйствах животные другой породы могут иметь удои от 1008 кг до 2956 кг, т. е. иметь другую норму реакции, обусловленную взаимодействием другого генотипа с теми же условиями содержания и кормления. Следовательно, можно сказать, что ни у одной породы крупного рогатого скота не существует наследственного признака — удоя 2000 кг или 5000 кг молока в год, а существует лишь наследственно обусловленная норма реакции этого признака. Степень же выраженности признака определяется взаимодействием генотипа с конкретными условиями кормления и содержания.

Разные признаки имеют разную широту нормы реакции. Выявить ее в полной мере можно, помещая организмы в варьирующие условия существования, в том числе в оптимальные, когда признаки могут достичь максимального выражения. Примером могут служить признаки крупного рогатого скота. Так, окраска, как уже было сказано, практически не изменяется ни при каких условиях, т. е. имеет однозначную норму реакции. Очень широкую норму реакции имеет молочная продуктивность, которая в сильной степени зависит от условий кормления и со-

сутствии субстрата, которые и позволяют им сбраживать галактозу. Если такие адаптированные к новым условиям клетки вновь перенести на среду, содержащую глюкозу, то они вновь восстанавливают способность сбраживать глюкозу. Подобные адаптивные изменения наблюдаются у многих микроорганизмов и, несомненно, играют важную роль в распространении вида и сохранении его в борьбе за существование.

Сущность модификационной изменчивости особенно хорошо видна на примере количественных признаков: организм наследует способность развития признака, степень выраженности которого зависит от взаимодействия генотипа и условий внешней среды. Коровы одной породы в разных хозяйствах могут иметь разные удои: в одном, например, от 2105 до 4203 кг, в другом — от 3008 до 4954 кг. Это определяется взаимодействием одинаковых генотипов с различными условиями содержания и кормления, а амплитуда колебания удоев у животных одной породы в разных условиях (от

держани
как про
но в гор
в меньш

У че
однозна
и призна
(рост, в

Знан
сельског
и высок
их содер
климати
широта
родных
и процв
носятся

**2. МАТИ
ИЗМ**

Необ
изучени
как уже
развити
среды. Т
ность, с
не быва
одном п
до 13,4
тенне, о
тех же
его коло
оказалас
Это отно
рооргани
модифик
законом
лать, ис
а именн
статисти
Вари
учете из

¹ Для
зубыми в
стика. Ми
Новосибир

держания. Промежуточное положение занимает такой признак, как процент жира в молоке. Он зависит от условий кормления, но в гораздо меньшей степени, чем величина удоев, и варьирует в меньших пределах.

У человека также можно назвать признаки, которые имеют однозначную норму реакции (группа крови, цвет волос и др.), и признаки, которые характеризуются широкой нормой реакции (рост, вес и др.).

Знание нормы реакции имеет большое значение в практике сельского хозяйства для получения высоких урожаев растений и высокой продуктивности животных при оптимальных условиях их содержания, при перенесении растений и животных в новые климатические районы и т. д. Немаловажное значение имеет широта нормы реакции в процессе адаптации организмов в природных условиях, так как она может определять сохранение и процветание видов, хотя модификационная изменчивость и относится к числу ненаследственных.

2. МАТЕМАТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ИЗМЕНЧИВОСТИ

Необходимость применения математических методов. При изучении модификационной изменчивости генетики имеют дело, как уже было сказано, с генетически однородным материалом, развитие которого проходит в варьирующих условиях внешней среды. Такие условия, как влажность, температура, освещенность, структура, плодородие почвы и многие другие, никогда не бывают тождественными даже на одном поле. Поэтому на одном поле пшеницы длина колосьев может колебаться от 6,2 до 13,4 см. Определенный комплекс условий, влияя на одно растение, определил длину его колоса в 7,4 см, а другое сочетание тех же условий, влияя на другое растение, определяет длину его колоса в 8,2 см. И то, что у первого растения длина колоса оказалась именно 7,4 см, а не какая-то другая, — дело случая. Это относится и к количественным признакам животных и микроорганизмов. Следовательно, при изучении закономерностей модификационной изменчивости задача сводится к изучению закономерностей в массе случайных явлений. А это можно сделать, используя методы одной из математических дисциплин, а именно статистики. Познакомимся с некоторыми элементами статистики¹.

Вариационный ряд и его графическое изображение. При учете изменчивости некоторых признаков разных особей видно,

¹ Для подробного знакомства со статистическими методами, используемыми в биологии, рекомендуем: Рокницкий П. Ф. Биологическая статистика. Минск, изд-во «Высшая школа», 1967; Плехинский Н. А. Биометрия. Новосибирск, изд-во СО АН СССР, 1961.

что полученные после подсчета числа отличаются друг от друга не меньше чем на единицу (например, число колосков в колосе, число семян в коробочке, число позвонков и т. д. можно сосчитать: 1; 2; 3 и т. д.). Такая изменчивость называется *прерывистой* или *дискретной*.

При измерении же других признаков получаются числа, которые отличаются друг от друга не только на единицу, но и на доли единицы. Например, такие признаки, как длина колоса, объем ядра, вес животного и т. д., можно измерить и получить числа: 16,1; 16,3; 18,4; 17,6; 16,4 и т. д.

При ранжировании, т. е. перестановке их, от самой маленькой до самой большой величины они могут составить непрерывный ряд. Такая изменчивость называется *непрерывной*. Оба типа изменчивости относятся к количественной изменчивости, а признаки называют *количественными*.

Окраска шерсти или окраска цветков, форма листьев или корневой системы — *качественные* признаки. Они могут быть описаны словесно, а доля особей, имеющих определенный признак, может быть выражена в процентах от общего числа учтенных.

Однако и некоторые качественные признаки могут быть охарактеризованы степенью их выраженности. Например, окраска может быть оценена с помощью спектрофотометра и выражена в единицах шкалы, т. е. и качественные признаки иногда можно оценивать количественно и отнести их или к дискретной, или к непрерывной изменчивости в зависимости от способа оценки.

В записанных подряд цифрах трудно заметить какую-либо закономерность. Например, число колосков в колосе: 16; 17; 15; 16; 19; 20 и т. д. Длина колоса: 6,8; 7,2; 10,9; 10,4; 13,6; 13,9; 10,8 см и т. д. Полученные числа необходимо систематизировать, т. е. составить *вариационный ряд*. Это можно сделать двояко: ранжировать (чаще используют при изучении дискретной изменчивости) или разбить вариационный ряд на классы, т. е. в одну группу отнести несколько вариаций — несколько значений варьирования (чаще применяется в случае непрерывной изменчивости). Для этого в обоих случаях надо определить пределы варьирования, т. е. самую маленькую из величин (минимальную вариацию) и самую большую (максимальную). Так, по числу колосков в колосе пределы варьирования будут от 15 до 20, а по длине колоса — от 6,8 до 13,9 см.

Полученные результаты уже дают представление о размахе модификационной изменчивости и о широте нормы реакции изучаемых признаков. Однако эта закономерность будет еще лучше заметна при рассмотрении составленного вариационного ряда или его графического изображения. Вариационные ряды будут следующие:

Графический
называют
дет имеет
жены зная

Из полученных
ются односторонние
ются вариационные
реже тем, что

Основными
ризует ряд
для него
с каким-либо
В конце
так: как
материала
параметры
нее арифметическо
кационными
и определены
частное
суммы значений
вариантов
сло:

$\bar{x} =$

106.

Кривые
колосов пшеницы
лу колосков
1 — с размахом
сти от 15 до
до 24 колосков

| Число колосков в колосе (вариации — x) | Число колосьев (частота — f) | Длина колоса в см (вариации — x) | Число колосьев (частота — f) |
|--|---------------------------------------|--|------------------------------------|
| 15 | 6 | 6,5—7,4 | 4 |
| 16 | 15 | 7,5—8,4 | 7 |
| 17 | 32 | 8,5—9,4 | 10 |
| 18 | 25 | 9,5—10,4 | 12 |
| 19 | 17 | 10,5—11,4 | 10 |
| 20 | 5 | 11,5—12,4 | 3 |
| | | 12,5—13,4 | 2 |
| | | 13,5—14,4 | 2 |
| $n = \sum f = 100$ | | $n = \sum f = 50$ | |

Графическое изображение вариационного ряда, или, как его называют, *полигон распределения* числа колосков в колосе, будет иметь следующий вид (рис. 106, 1). По оси абсцисс отложены значения вариаций (x), а по оси ординат — частоты (f).

Из приведенных данных видно, что не все вариации встречаются одинаково часто. Чаще всего (модальный класс) встречаются вариации, которые стоят в середине ряда, и значительно реже те, которые стоят на концах ряда.

Основные параметры вариационного ряда. Что же характеризует ряд в целом? Какую величину можно считать типичной для него? Каким образом можно сравнить изучаемый материал с каким-либо другим?

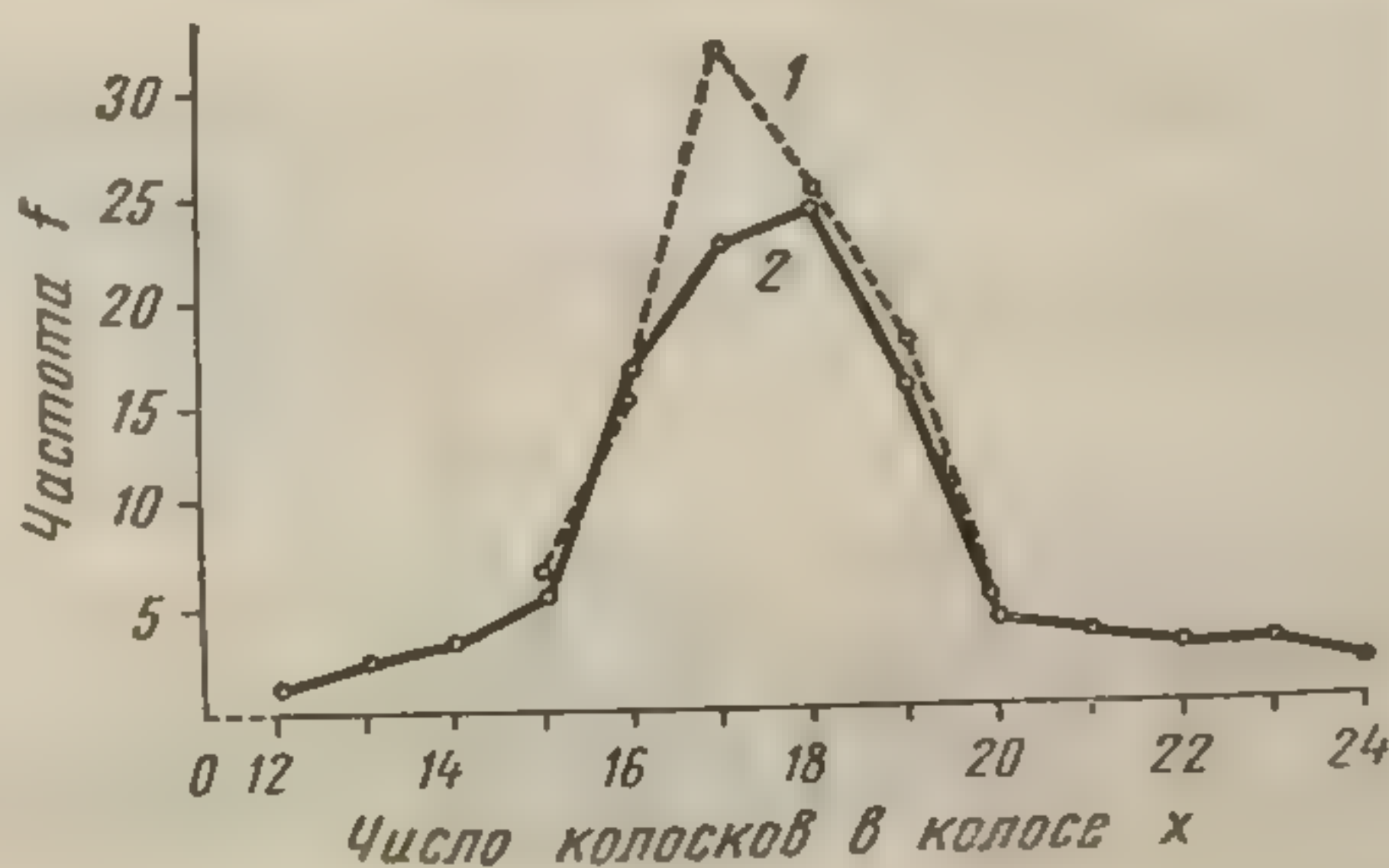
В конкретном приведенном примере можно поставить вопрос так: какое число колосков в колосе характерно, типично для материала? Ответить на эти вопросы можно, определив основной параметр вариационного ряда — *среднее арифметическое*. Среднее арифметическое является основной характеристикой модификационной изменчивости. Обозначается оно \bar{x} (\bar{x} надчеркнутое) и определяется как частное от деления суммы значений всех вариантов на их число:

$$\bar{x} = \frac{\sum xf}{n},$$

106.

Кривые распределения колосьев пшеницы по числу колосков в колосе:

1 — с размахом изменчивости от 15 до 20 и 2 — от 12 до 24 колосков в колосе.



где Σ — знак суммы; x — вариации; f — частота, т. е. количество вариантов, имеющих одинаковое значение вариации;

n — сумма частот, или объем выборки; \bar{x} — число именованное. Пример расчета:

| Число колосков в колосе (x) | Число колосьев (f) | xf | $x - \bar{x}$ | $(x - \bar{x})^2$ | $(x - \bar{x})^2 \cdot f$ |
|---------------------------------|------------------------|------|---------------|-------------------|---------------------------|
| 15 | 6 | 90 | -2,5 | 6,25 | 37,50 |
| 16 | 15 | 240 | -1,5 | 2,25 | 33,75 |
| 17 | 32 | 544 | -0,5 | 0,25 | 8,00 |
| 18 | 25 | 450 | 0,5 | 0,25 | 6,25 |
| 19 | 17 | 323 | 1,5 | 2,25 | 38,25 |
| 20 | 5 | 100 | 2,5 | 6,25 | 31,25 |
| $n = \Sigma f = 100$ | | 1747 | | | 155,00 |

Среднее число колосков в колосе, рассчитанное по формуле, равно 17,5 колоска. Это значит, что весь материал характеризуется одной типичной величиной, а именно — 17,5 колоска в колосе. Среднее арифметическое и является той величиной, которая меньше любой другой отличается от всех варьирующих величин, она является как бы коллективным портретом совокупности.

Но кроме общей характеристики, следует объективно оценить и изменчивость изучаемого материала. Пределы варьирования, как уже было сказано, выполняют эту функцию, но, очевидно, не особенно надежно. Представьте себе, что вы кроме 100 изученных колосьев из того же материала возьмете еще 100. Среди них наверняка могут встретиться колосья с 14 или 22 колосками, ведь крайние величины, как уже было отмечено, встречаются редко и в первую сотню колосьев могли случайно не попасть. Значит, пределы изменчивости признака от 15 до 20 колосков были занижены. Поэтому предлагается для характеристики изменчивости использовать второй основной параметр вариационного ряда — *стандартное отклонение* (или среднее квадратическое отклонение, как его называли раньше). Обозначают его σ (сигма) и определяют по формуле:

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{\Sigma (x - \bar{x})^2 \cdot f}{n - 1}}$$

Для получения σ необходимо, как это видно из формулы, из каждой вариации (x) вычесть среднее арифметическое (\bar{x}), которое является своего рода стандартом, разность возвести в квадрат и сумму квадратов разделить на $n - 1$, а потом

извлечь квадратный корень, т. е. вновь сделать величину линейной. Вот почему эту величину и называли стандартным отклонением, а показывает она, насколько в среднем отличается каждая вариация от среднего арифметического. σ — число именованное. В нашем примере $\sigma = \pm 1,24$ колоска. Это значит, что в среднем в материале каждый колос отличается от средней величины (\bar{x}) на 1,24 колоска, а знаки « \pm » показывают, что были колосья с числом колосков как большим, чем среднее, так и меньшим, чем среднее значение. Сигма является мерой модификационной изменчивости. Поясним это на примере.

При изучении числа колосков в колосе у разных сортов пшеницы оказалось:

| x | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 | 21 | 22 | 23 | 24 | n |
|-------|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|-----|
| f_1 | — | — | — | 6 | 15 | 32 | 25 | 17 | 5 | — | — | — | — | 100 |
| f_2 | 1 | 2 | 3 | 5 | 16 | 22 | 24 | 15 | 4 | 3 | 2 | 2 | 1 | 100 |

Из приведенных данных видно, что изученные сорта почти не отличаются по среднему значению ($\bar{x}_1 = 17,5$ и $\bar{x}_2 = 17,6$ колоска), но значительно отличаются изменчивостью — $\sigma_2 = \pm 2,06$ колоска вместо 1,24 колоска в первом случае. Особенно наглядно это видно на графике (см. рис. 106).

Однако если бы нам захотелось сравнить изменчивость двух различных признаков, таких, как число колосков в колосе и длина колоса, которая измеряется в других единицах, то задача оказалась бы более сложной. Например, длина колоса была 9,9 см, а стандартное отклонение $\pm 1,70$ см. Число колосков в колосе 17,5, а $\sigma = \pm 1,24$ колоска. Какой же из этих признаков варьировал в большей степени? На этот вопрос можно ответить, если определить коэффициент вариации (изменчивости), т. е. вычислить, какую долю σ составляет от \bar{x} .

Коэффициент вариации или изменчивости, обозначается и определяется по формуле:

$$v = \frac{\sigma}{\bar{x}} \cdot 100\%,$$

где v — число отвлеченное.

Определив коэффициент изменчивости, легко сказать, что по длине колоса ($v = 17,1\%$) изменчивость больше, чем по числу колосков в колосе ($v = 7,1\%$).

На практике для ускорения расчетов \bar{x} и σ вычисляют иначе по формулам:

$$\bar{x} = A + \frac{\sum af}{n};$$

$$\sigma = \sqrt{\frac{\sum a^2 f - \frac{(\sum af)^2}{n}}{n - 1}},$$

где A — условное среднее любая из вариаций (x), лучше та, которая встречается с наибольшей частотой (f);

$a = X - A$, т. е. отличие вариации от условного среднего; остальные обозначения те же, что и раньше.

При использовании этих формул записи и расчеты выглядят следующим образом:

| x | f | a | af | a^2f |
|--------------------|-----|-----|------|--------|
| 15 | 6 | -2 | -12 | 24 |
| 16 | 15 | -1 | -15 | 15 |
| 17 | 32 | 0 | 0 | 0 |
| 18 | 25 | 1 | 25 | 25 |
| 19 | 17 | 2 | 34 | 68 |
| 20 | 5 | 3 | 15 | 45 |
| $n = \sum f = 100$ | | | + 47 | 177 |

$$A = 17 \quad \bar{x} = 17 + \frac{47}{100} = 17,47 \approx 17,5 \text{ колосков,}$$

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{177 - \frac{47^2}{100}}{99}} = \pm 1,24 \text{ колоска.}$$

3. ЗАКОНОМЕРНОСТИ МОДИФИКАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ

Нормальное распределение. Установлено, что модификационная изменчивость самых разнообразных признаков у растений, животных и человека имеет общие черты. Они хорошо видны на графике (рис. 107).

Среднее значение признака встречается чаще всего, а вариации, значительно отличающиеся от среднего, встречаются очень редко. Кривая на графике бывает, как правило, симметричной. Это значит, что вариации как большие, чем средние, так и меньшие, но отличающиеся от среднего арифметического на одну и ту же величину, встречаются одинаково часто. Отсюда следует, что минимальные и максимальные величины должны встречаться очень редко, но с одинаковой частотой. Если мерой изменчивости является σ , то возникает вопрос, на сколько сигм отличаются значения минимальной и максимальной вариаций от среднего арифметического.

Эта величина называется *нормированным отклонением*, так как здесь определяется различие величин не в абсолютных зна-

чениях
формул

В р
в 1-м с

во 2-м

Оказ
рах, ми
него ар
выборка
предель
т. е. 6
сигм.

Прав
особей,
меньше
мости о
мала, чт
явлений.
вероятно
в неболь
можно
в преобл
ционной
для нее.

Эта з
модифик
явлений.
ское, или
вают пот
Знани
дификаци
имеет оч
ское знач
предвидет
многие

107.

Нормальная

чений, а в долях сигмы. Обозначается оно t и определяется по формуле:

$$t = \frac{x_{\min} - \bar{x}}{\sigma} \quad \text{или} \quad \frac{x_{\max} - \bar{x}}{\sigma}.$$

В рассмотренных примерах по числу колосков в колосе:
в 1-м случае

$$t_{\min} = \frac{15 - 17,5}{1,24} = 2,0; \quad t_{\max} = \frac{20 - 17,5}{1,24} = 2,0;$$

во 2-м случае

$$t_{\min} = \frac{12 - 17,6}{2,06} = 2,8; \quad t_{\max} = \frac{24 - 17,6}{2,06} = 3,2.$$

Оказывается, в большинстве случаев, как и в наших примерах, минимальная и максимальная вариации отстоят от среднего арифметического приблизительно на 3σ . И чем больше выборка, тем точнее проявляется это правило. Иными словами, пределы модификационной изменчивости определяются $\bar{x} \pm 3\sigma$, т. е. 6 сигмами. Иногда это правило называют правилом трех сигм.

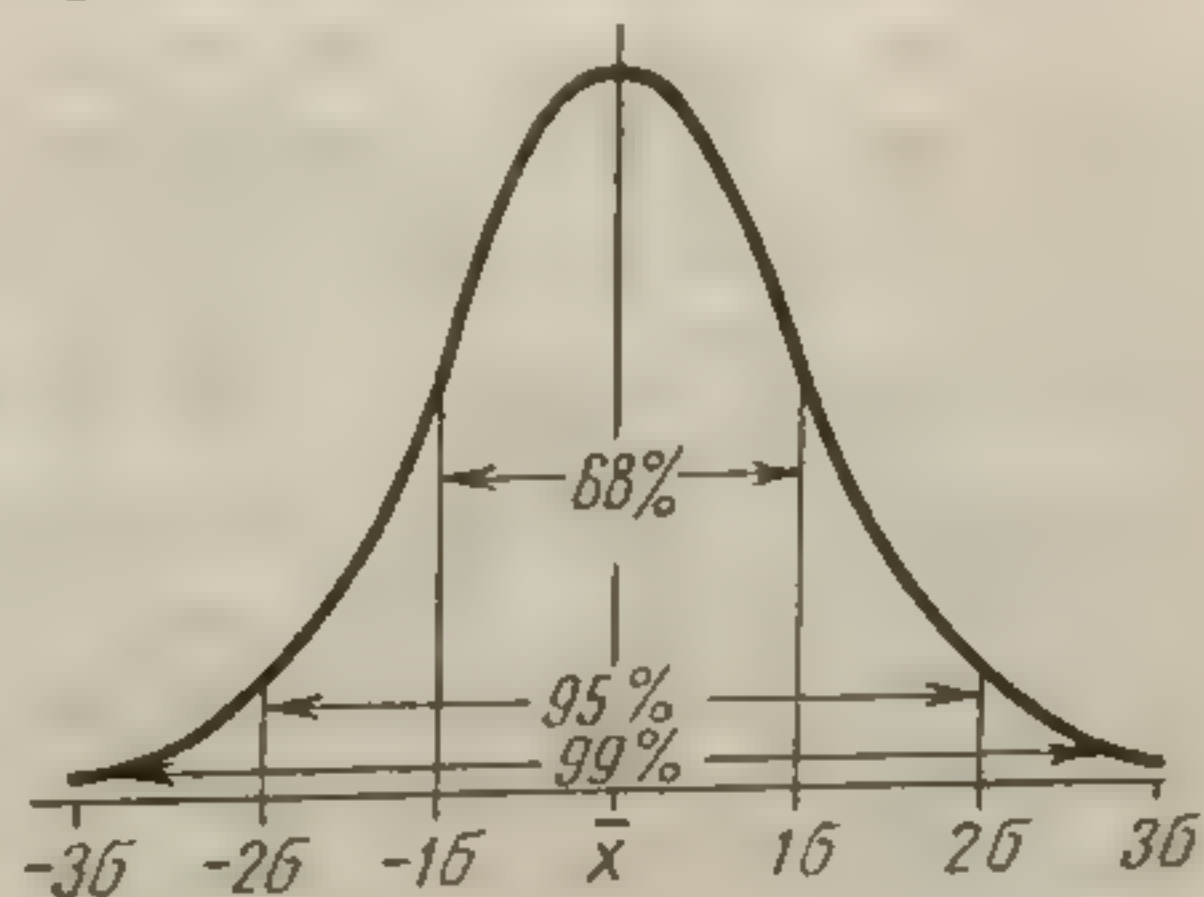
Правда, в указанных пределах заключается не 100% всех особей, а лишь 99,74%, а остальные 0,26% имеют значения меньше чем $\bar{x} - 3\sigma$ и большие, чем $\bar{x} + 3\sigma$. Частота встречаемости особей, лежащих за пределами трех сигм, настолько мала, что их можно отнести к числу очень редко встречающихся явлений. А опыт показывает, что такие события, которые имеют вероятность появления меньше 5% ($p < 0,05$), на практике, т. е. в небольших выборках, не встречаются вообще, поэтому ими можно пренебречь. Такое распределение вариантов встречается в преобладающем большинстве случаев при изучении модификационной изменчивости, и поэтому оно считается закономерным для нее.

Эта закономерность распределения характерна не только для модификационной изменчивости, но и для других случайных явлений. Она была описана К. Гауссом и известна как гауссовское, или *нормальное, распределение*. Нормальным его называют потому, что оно в природе встречается очень часто.

Знание закономерностей модификационной изменчивости имеет очень большое практическое значение, так как позволяет предвидеть и заранее планировать многие показатели. Например,

107.

Нормальная вариационная кривая.



если известно, что средняя яйценоскость в линии кур породы леггорн 218 яиц в год, а $\sigma = \pm 22$ яйца, то можно рассчитать, что самая плохая несушка в этой линии имеет яйценоскость ниже средней на $3\sigma = 22 \times 3 = 66$ яиц, т. е. не ниже 152 яиц в год. Но и самая высокая яйценоскость в этой линии не будет превышать $218 + 66 = 284$ яйца.

Сравнение средних арифметических. При изучении модификационной изменчивости часто возникает потребность сравнения двух или нескольких групп. Чаще всего сравнение проводится по значениям средних арифметических, которые являются общей характеристикой группы особей. Однако изученная случайная группа, например 100 колосьев в нашем примере, не представляет самостоятельного интереса. Нас интересует характеристика какой-то линии или сорта пшеницы в целом, и сравнивать нужно сорта, а не случайные группы. Тогда встанет вопрос, насколько полученная в случайно отобранной группе средняя величина соответствует сорту в целом или, как принято говорить в статистике, насколько выборка соответствует генеральной совокупности. Легко представить себе, что если из линии или сорта взять не одну выборку из 100 колосьев, а несколько выборок, например 5, то получится 5 средних арифметических, и хотя они могут быть очень близки друг другу, но все-таки будут различаться. Получив среднее арифметическое из них, можно точнее определить среднее сорта или генеральной совокупности. Но существует метод, который позволяет и на основании одной выборки судить о средней арифметической генеральной совокупности или, иначе говоря, определять пределы, в которые будут укладываться средние арифметические всех выборок, сколько бы их ни взяли из одной генеральной совокупности. Величина эта называется *ошибкой средней арифметической*, обозначается она m и определяется по формуле

$$m = \frac{\sigma}{\sqrt{n}},$$

где m — число именованное.

Ошибкой ее назвали не случайно, ибо она показывает насколько ошибаются, когда считают, что среднее арифметическое выборки равно среднему арифметическому генеральной совокупности. Значит, среднее генеральной совокупности лежит в пределах $\bar{x} \pm m$. Для нашего основного примера среднее число колосков в колосе 17,5, а ошибка среднего $m = \frac{1,24}{100} = 0,12$ колоска. Это значит, что сорт пшеницы, который изучался, имеет среднее число колосков $17,5 \pm 0,12$. Если учесть, что средние арифметические выборок из одной генеральной совокупности различаются между собой случайно, то станет ясно, что им тоже свойственна та же закономерность, что и модификацион-

ной из
делить
имеет
т. е. от
А е
через с
тически
водится

где t —
честве
лютом
Расс
ницы б
ются
 $t = \frac{18}{\sqrt{0,}}$

Оцен
считают
чайно, т
рении с
может с
Иными
или лин
Если
не случа
величине
деются
крайней
принцип
различия
в прогно

Итак,
реакции
наки отл
нием вне
реакции;
виях нос
значение
ляет пол
оптималь
тодами и

ной изменчивости, т. е. размах их изменчивости можно определить также по правилу трех сигм. Это значит, изученный сорт имеет среднее число колосков в колосе $17,5 \pm 3 \times 0,12$ колоска, т. е. от 17,1 до 17,9 колоска.

А если это так, то и сравнение сортов следует проводить через сравнение пределов, в которых лежат средние арифметические этих сортов или генеральных совокупностей. Это проводится по формуле:

$$t = \frac{\bar{x}_1 - \bar{x}_2}{\sqrt{m_1^2 + m_2^2}},$$

где t — коэффициент достоверности разности средних, а в качестве \bar{x}_1 берут ту среднюю величину, которая больше по абсолютному значению.

Рассмотрим пример. Среднее число колосков в колосе пшеницы было $17,5 \pm 0,12$, а у другого сорта — $18,1 \pm 0,16$. Отличаются ли они по этому признаку? Расчет по формуле

$$t = \frac{18,1 - 17,5}{\sqrt{0,16^2 + 0,12^2}} \text{ показывает, что } t = 3.$$

Оценивается t путем сравнения его с 3. Если t меньше 3, то считают, что различие между средними могло возникнуть случайно, т. е. \bar{x}_1 оказалось случайно больше, чем \bar{x}_2 , а при повторении опытов эта ситуация может и не повториться, т. е. \bar{x}_2 может оказаться равным \bar{x}_1 или даже несколько больше его. Иными словами, нет основания считать, что сравниваемые сорта или линии отличаются по средней величине признака.

Если t равно 3 или больше 3, то различие средних считают не случайным, а сорта или линии различающимися по средней величине признака. Это значит, что при повторении опытов надеются всегда получать \bar{x}_1 больше, чем \bar{x}_2 . Это справедливо по крайней мере в 997 случаях из 1000. В опытах, не имеющих принципиального значения, допускается меньшая точность, т. е. различия считают не случайными при $t=2$. В этом случае в прогнозе ошибаются уже 46 раз на 1000.

* * *

Итак, в заключение необходимо еще раз подчеркнуть: норма реакции организма определяется генотипом; различные признаки отличаются различными пределами изменчивости под влиянием внешних условий, т. е. обладают разной по широте нормой реакции; модификационная изменчивость в естественных условиях носит приспособительный характер и в этом смысле имеет значение в эволюции, а в практике сельского хозяйства позволяет получать более высокую продуктивность, когда создаются оптимальные условия для реализации генотипа; основными методами изучения служат методы математической статистики.

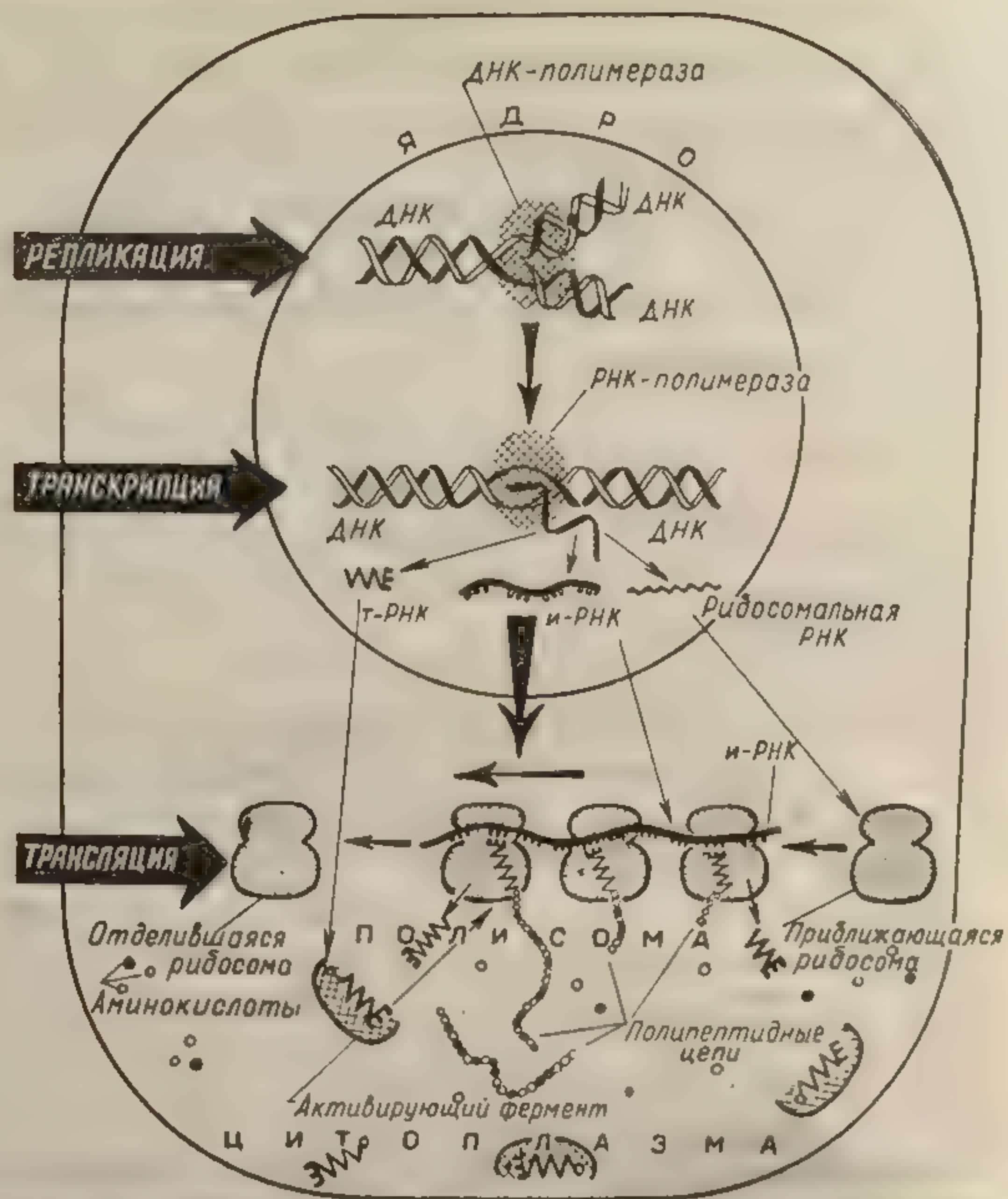


Схема синтеза белка в клетке.

Г
и ги
риал
хром
учас
свой
новн
сти -
ниру
Г
уров
в 19
зави
вити
ненн
кото
орга
совер
боль
Н
гичес
куля

Раздел IV. Молекулярные основы наследственности

Генетика, используя классические методы — цитологический и гибридологический анализ, убедительно показала, что материальной основой наследственности являются прежде всего хромосомы. Хромосомы дискретны по длине, и отдельные их участки — локусы определяют развитие различных признаков и свойств организма. Однако нерешенным оставался один из основных вопросов генетики: что такое единица наследственности — ген? Какова его химическая природа? Как он функционирует? Как воспроизводится?

Первые исследования действия генов на молекулярном уровне были осуществлены классической генетикой еще в 1905 г. Однако получение ответов на перечисленные вопросы зависело не только от успехов генетики, но и от уровня развития физики, химии и других наук. В последние годы объединенными усилиями физиков, химиков, математиков и генетиков, которые привлекли к исследованиям новые объекты — микроорганизмы и применили к ним непревзойденные до сих пор по совершенству методы генетического анализа, достигнуты очень большие успехи в изучении наследственности.

Новую эру в развитии не только генетики, но и всей биологической науки открыло изучение наследственности на молекулярном уровне.

Глава 15. ХИМИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Прежде чем излагать современные представления о молекулярных основах наследственности, необходимо очень кратко осветить особенности микроорганизмов как объекта молекулярной генетики.

1. ОСОБЕННОСТИ МИКРООРГАНИЗМОВ КАК ОБЪЕКТА ИЗУЧЕНИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ

При выделении микроорганизмов, в отличие от растений и животных, был использован совершенно другой критерий — величина особи. Поэтому сюда отнесены такие сложноорганизованные существа, как водоросли и грибы, имеющие истинные ядра и типичные для высших организмов хромосомы, с одной стороны, и вирусы и фаги — с другой. Последние представляют собой неклеточные формы, паразитирующие на бактериях (бактериофаги), растениях и животных (вирусы). Роль хромосомы у них играет молекула ДНК или РНК. Промежуточное положение занимают бактерии. Бактерии более сложно организованы, чем вирусы, но ядро их не отделено от цитоплазмы, а функцию хромосомы также выполняют нити ДНК. Деление клетки осуществляется без образования веретена. Величина микроорганизмов варьирует в широких пределах: от 10 мкм до нескольких десятков микрон.

Однако микроорганизмы имеют общие особенности, которые и сделали их основным объектом молекулярной генетики. Основной особенностью является короткий жизненный цикл. Так, например, многие бактериофаги, вирусы и бактерии заканчивают жизненный цикл в течение 20—30 минут, грибы за 1—2 часа, а водоросль хлорелла за 1 сутки. Эта их особенность обеспечивает возможность получения огромного числа поколений в короткие сроки. Другая особенность микроорганизмов — большая скорость размножения — обеспечивает получение огромного количества особей одновременно, что дает возможность обнаруживать такие генетические явления, которые встречаются с частотой один на миллион и реже. Третья особенность — наличие у многих микроорганизмов двух способов размножения (бесполого и полового). Это создает возможность получения рекомбинаций в ходе полового размножения и изучения продуктов рекомбинаций непосредственно после мейоза в гаплофазе при бесполом размножении.

Все это несравненно увеличивает разрешающую способность генетического анализа.

Своеобразной заменой полового процесса у фагов и вирусов является способность их проникать в клетку хозяина по нескольку частиц сразу. Во время совместного размножения этих частиц и происходит процесс рекомбинации их генетического материала.

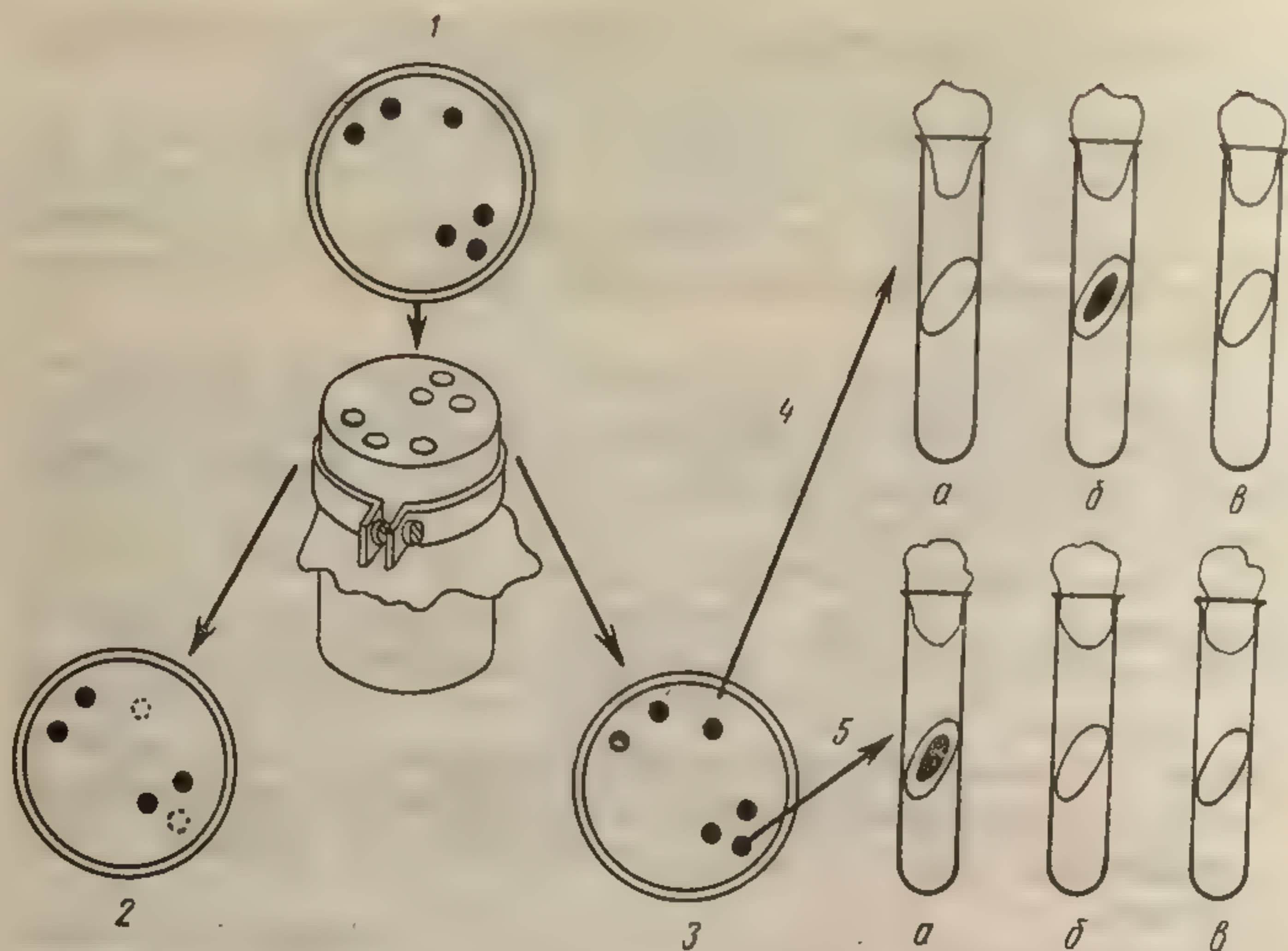
На рисунке 108 видно, что после совместного заражения двумя фагами бактерий *Escherichia coli* B. (кишечная палочка) появляются такие формы, которые сочетают признаки (характер лизиса) двух исходных.

Кроме того, микроорганизмы легко выращивать в строго контролируемых условиях, используя жидкие или твердые среды определенного состава, регулируя температуру и т. д.

При изучении генетики микроорганизмов исследователи столкнулись с большой трудностью в диагностике признаков отдельных особей. Однако выход был найден и дал прекрасные результаты: оценке подвергаются признаки клонов, штаммов, колоний.

Признаки делятся на несколько групп. Морфологические признаки связаны с формой или размером колоний, характером ее поверхности и т. д. Оцениваются они, как правило, визуально.

Биохимические признаки связаны с изменением в синтезе тех или иных веществ. Они изучаются наиболее легко у микроорганизмов благодаря использованию *метода селективных сред*. Сущность этого метода состоит в следующем. Организмы дикого типа — прототрофы — способны жить и размножаться на среде, содержащей минеральные соли и углеводы, из которых они синтезируют все необходимые для своей жизни вещества. Такая среда называется *минимальной*. В отличие от прототрофов ауксотрофы — организмы, потерявшие способность к синтезу тех или иных веществ, не способны жить на минимальной среде. Они могут расти на *полной среде*, т. е. среде, содержащей все необходимые для жизни клетки метаболиты. Для того чтобы точно определить, какая именно биохимическая мутация характеризует тот или иной клон ауксотрофов, необходимо использовать селективную среду, т. е. среду, которая отличается от полной отсутствием того или иного метаболита (витамина, аминокислоты или азотистого основания), а от минимальной — наличием этого вещества. Например, если анализируемый клон живет на селективной среде, представляющей собой минимальную среду с добавкой только аминокислот, это значит, что он является ауксотрофом по аминокислотам, т. е. он не способен синтезировать какую-то аминокислоту. Какую именно, легко определить, используя селективные среды с содержанием отдельных аминокислот.



109.

Метод отпечатков для выделения биохимических мутаций у микроорганизмов:

1 — чашка с анализируемыми колониями, выросшими на полной среде; 2 — результат инкубации отпечатков на минимальной среде; пунктиром указаны следы мутантных колоний; 3 — то же, на полной среде; 4—5 — идентификация мутаций с помощью селективных сред; минимальная среда: а — с добавкой витаминов, б — аминокислот, в — азотистых оснований.

Частота возникновения ауксотрофов невелика, поэтому для ускорения работы используют дополнительно метод отпечатков. Для облегчения пересева колоний применяют специальную бархатную печатку, имеющую размер и форму чашки Петри. Сначала к печатке прикладывают чашку с анализируемыми колониями, выросшими на полной среде. На ворсинках бархата остаются клетки отдельных колоний. Затем к этой печатке прикладывают две чашки — с минимальной и полной средой. После инкубации таких отпечатков сопоставляют колонии, выросшие на полной и на минимальной среде. Практически это делают таким образом: чашку с минимальной средой ставят на чашку с полной средой так, чтобы идентичные колонии совпали. Просматривая две совмещенные чашки в проходящем свете, на чашке с полной средой отмечают колонии, которые не выросли на минимальной среде. Это дает возможность обнаружить мутантные колонии (рис. 109).

Далее из мутантной колонии, выросшей на полной среде, делают отсев на селективные среды, содержащие только аминокислоты, или только витамины, или только основания нуклеиновых кислот. Колонии, выросшие на одной из этих трех сред,

относятся к мутантам, нуждающимся именно в этом типе метаболитов. В дальнейшем проводят испытания на потребность в отдельном метаболите — определенной аминокислоте, витамине и т. д.

Существуют также специальные *методы концентрирования* биохимических *мутантов* с целью уменьшения затрат времени и труда на их выявление. Сущность одного из них заключается в том, что к суспензии клеток в жидкой минимальной среде прибавляют антибиотик пенициллин. Установлено, что пенициллин поражает только делящиеся клетки. Так как в минимальной среде размножаются клетки только дикого типа, то они в основном и поражаются. Не размножающиеся на минимальной среде биохимические мутанты не поражаются. Затем клетки отмывают от пенициллина и высевают на полную среду в чашки Петри. Так как большая часть клеток дикого типа была убита пенициллином, то среди вырастающих колоний на полной среде относительное количество колоний биохимических мутантов оказывается увеличенным.

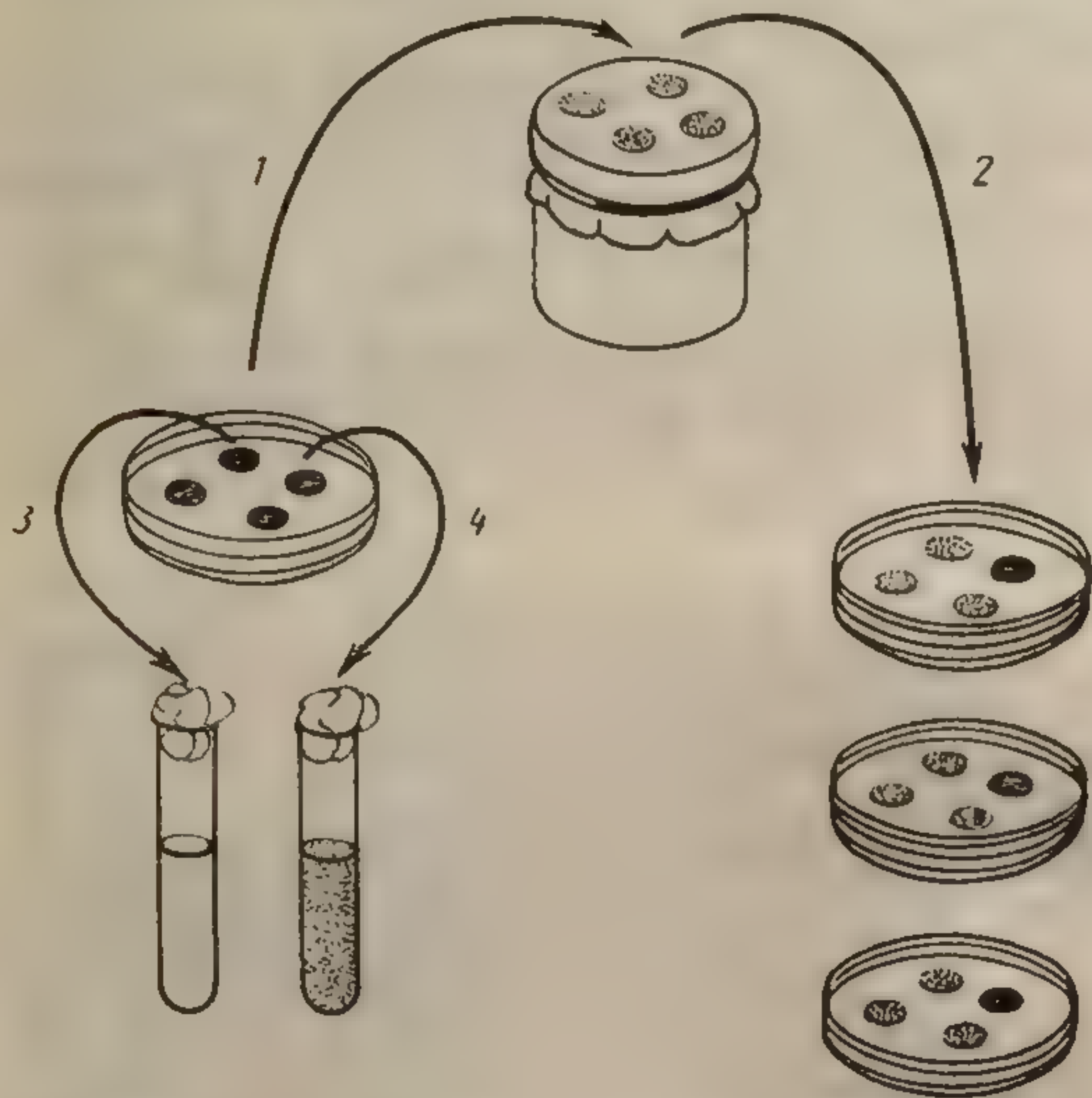
С выросших колоний делают отпечатки на минимальную среду и выделяют мутанты.

Нужно заметить, что сам принцип селективных сред не является для генетики и селекции новым. Принцип селективных сред базируется на *методе отбора* мутантов на *провокационном фоне*, которым издавна пользовались селекционеры. Например, И. В. Мичурин широко применял отбор семян плодовых растений на провокационном фоне и называл это спартанским воспитанием семян. Обычно этим методом пользуются при отборе растений, устойчивых к различным заболеваниям, морозоустойчивых и т. д. В генетических работах с микроорганизмами принцип отбора на провокационном фоне получил блестящее развитие благодаря использованию метода отпечатков.

Третья группа признаков относится к устойчивости — чувствительности микроорганизмов по отношению к факторам абиотическим (температура, свет, химические вещества и др.) и биотическим (фаги, вирусы и т. д.). Для изучения этих признаков также часто используется метод селективных сред. Так, для проверки устойчивости к антибиотику его добавляют в среду. Устойчивые микроорганизмы выживают, чувствительные — гибнут.

Однако при этом может возникнуть сомнение, действительно ли на селективных средах выявляются уже существовавшие мутации. Быть может, вырастающие колонии приобретают устойчивость вследствие прямой адаптации части клеток к антибиотику, добавленному в питательную среду. Решить этот вопрос позволяет тот же метод отпечатков (рис. 110). Например, если вырастить культуру бактерий в чашке со средой без антибиотика, а затем сделать с такого посева ряд отпечатков на

чашки с селективной средой, содержащей антибиотик, то на каждой чашке вырастут единичные колонии, устойчивые к антибиотику. При этом расположение колоний оказывается идентичным на всех чашках. Если из соответствующих этим колониям мест исходной культуры взять клетки для испытания на среде с антибиотиком, то они оказываются устойчивыми к нему. Следовательно, они обладали этим свойством еще до контакта с антибиотиком. Значит, это свойство имеет *преадаптивную*



110.

Метод отпечатков, демонстрирующий преадаптивную природу мутаций:

1 — отпечаток с колоний, выросших на среде без стрептомицина; 2 — отпечатки на среду со стрептомицином; высев колоний; 3 — чувствительной и 4 — устойчивой на среду со стрептомицином.

природу и селективная среда лишь выявила уже имевшиеся в популяции устойчивые мутантные клетки.

У бактериофагов и вирусов в качестве признаков часто используются свойства негативной колонии (стерильного пятна или пятна лизиса) или места поражения и поражаемый хозяин.

Негативной колонией называют светлое пятно (обнаженный агар) на поверхности равномерно размножившегося хозяина — бактерий в чашке Петри на питательной среде. Светлое пятно получается, как правило, за счет лизиса бактерий, вызванного размножившейся единичной частицей фага. Следовательно, форма и размер негативной колонии определяются свойствами фага, а потому и служат характеризующим его признаком (см. рис. 108). Таким же образом форма и размер некротических пятен на листе табака служит, например, характеристикой вируса табачной мозаики.

В отношении второй группы признаков (пораженный хозяин) можно привести такой пример: мутант *r* II фага T_4 не поражает бактерии *Escherichia coli* штамма *K*, что и служит его характеристикой.

Обозначение признаков у микроорганизмов несколько отличается от системы, принятой для растений и животных. Здесь признаки обозначают первыми буквами их названия, с пометкой знаком «+» доминантных и знаком «—» рецессивных признаков, например: гладкая колония у дрожжей обозначается rgl^+ , а морщинистая — rgl^- ; ауксотроф по аденину — ad^- , так как он рецессивен по отношению к прототрофу ad^+ , ауксотроф по триптофану — T^- , а прототроф — T^+ и т. д.

После краткого знакомства с особенностями микроорганизмов вернемся к основному вопросу: какова же химическая природа единицы наследственности — гена? На основании данных, которые были изложены в разделе I, возможны два предположения: наследственную информацию несет или белок, или ДНК, так как именно эти два компонента составляют основу хромосом и других самовоспроизводящихся структур клетки.

Первая гипотеза относительно материальных основ наследственности называлась белковой гипотезой. Она отводила исключительную роль в хранении наследственной информации белку, так как белковые молекулы обладают специфичностью. Но теперь эта гипотеза оставлена под влиянием многочисленных фактов, говорящих в пользу второй гипотезы, которая главенствующую роль отводит ДНК.

2. ДНК — НОСИТЕЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ

Косвенные доказательства, что ДНК — носитель наследственной информации. Гипотеза о том, что ДНК — носитель наследственной информации, появилась сравнительно недавно и причиной этого является однотипность в строении ДНК всех организмов (см. гл. 2).

Однако постепенно накапливались факты, которые говорили о том, что наряду с однотипностью существует видовая специфичность в распределении и в количественном соотношении пуриновых и пиримидиновых оснований в молекулах ДНК.

Анализ количества ДНК в клетках показал, что оно относительно константно, независимо от дифференцировки и состояния клетки, а в диплоидных клетках вдвое большее, чем в гаплоидных, в отличие от всех других компонентов.

Как уже было сказано (см. гл. 13), при облучении клеток ультрафиолетовыми лучами мутагенное действие оказывают лучи именно той длины волны, которые интенсивно поглощаются ДНК, отсюда можно предположить, что мутации связаны

с изменением ДНК. Включение в ДНК аналогов пуриновых и пиримидиновых оснований также сопровождается высоким мутагенным действием.

Однако это были лишь косвенные доказательства в пользу высказанной гипотезы. Прямые доказательства были получены при изучении микроорганизмов.

Трансформация. Открытие явления трансформации у бактерий было сделано в 1928 г. Сущность его состоит в следующем. Известны два штамма пневмококка — *Diplococcus pneumoniae*: вирулентный штамм *S* — с полисахаридной капсулой и гладкими колониями и неvirulentный штамм *R* — без капсулы и с шероховатыми колониями. Ф. Гриффит инъецировал мышам вместе с убитым нагреванием штаммом пневмококка, обладающим капсулой (*S*), штамм живого пневмококка, лишенного капсулы (*R*). Спустя некоторое время ему удалось выделить из зараженных мышей живых пневмококков, обладающих капсулой. Таким образом, оказалось, что свойство убитого пневмококка — способность образовывать капсулу — перешло к живой бактерии. Поскольку признак наличия капсулы является наследственным, то следовало предположить, что какая-то часть наследственной информации от бактерий штамма *S* перешла в клетки штамма *R*. Но как это могло произойти, если клетки штамма *S* были убиты? Можно было предполагать, что в этом случае либо возникла мутация, либо произошла своеобразная гибридизация между живыми и мертвыми бактериями. Первое объяснение было наиболее вероятным, однако, вопреки здравому смыслу, второе объяснение оказалось ближе к истине.

В 1944 г. О. Эвери с сотрудниками удалось выяснить природу этого загадочного явления. Они взяли те же два штамма — *R* и *S*. Перед началом решающих опытов было изучено спонтанное мутирование обеих форм. Оказалось, что гладкая *S*-форма хотя и очень редко, но спонтанно мутирует в *R*-форму, а *R*-форма практически вовсе не мутирует в *S*-форму, т. е. мутации происходят почти исключительно в одном направлении: $S \rightarrow R$. Но если *R*-форму помещали в экстракт из убитых клеток *S*-формы, то частота изменения $R \rightarrow S$ увеличивалась в 10 000 раз. Стало очевидным, что признак одного штамма (*S*) через какое-то вещество экстракта передавался другому штамму (*R*). Возникало наследственное изменение, которое способно было сохраняться в ряду поколений. Далее была произведена тщательная очистка — выделение этого вещества из экстракта клеток *S*-формы. Вещество было названо *трансформирующим фактором*, а само явление — *трансформацией*. Трансформирующий агент по своей биохимической природе представлял собой не что иное, как ДНК.

Явление трансформации стало одним из основных доказательств роли ДНК как носителя наследственной информации.

В последующих генетических и биохимических исследованиях было показано, что явление трансформации широко распространено у бактерий.

На рисунке 111 приведена схема опыта, доказывающая наличие трансформации.

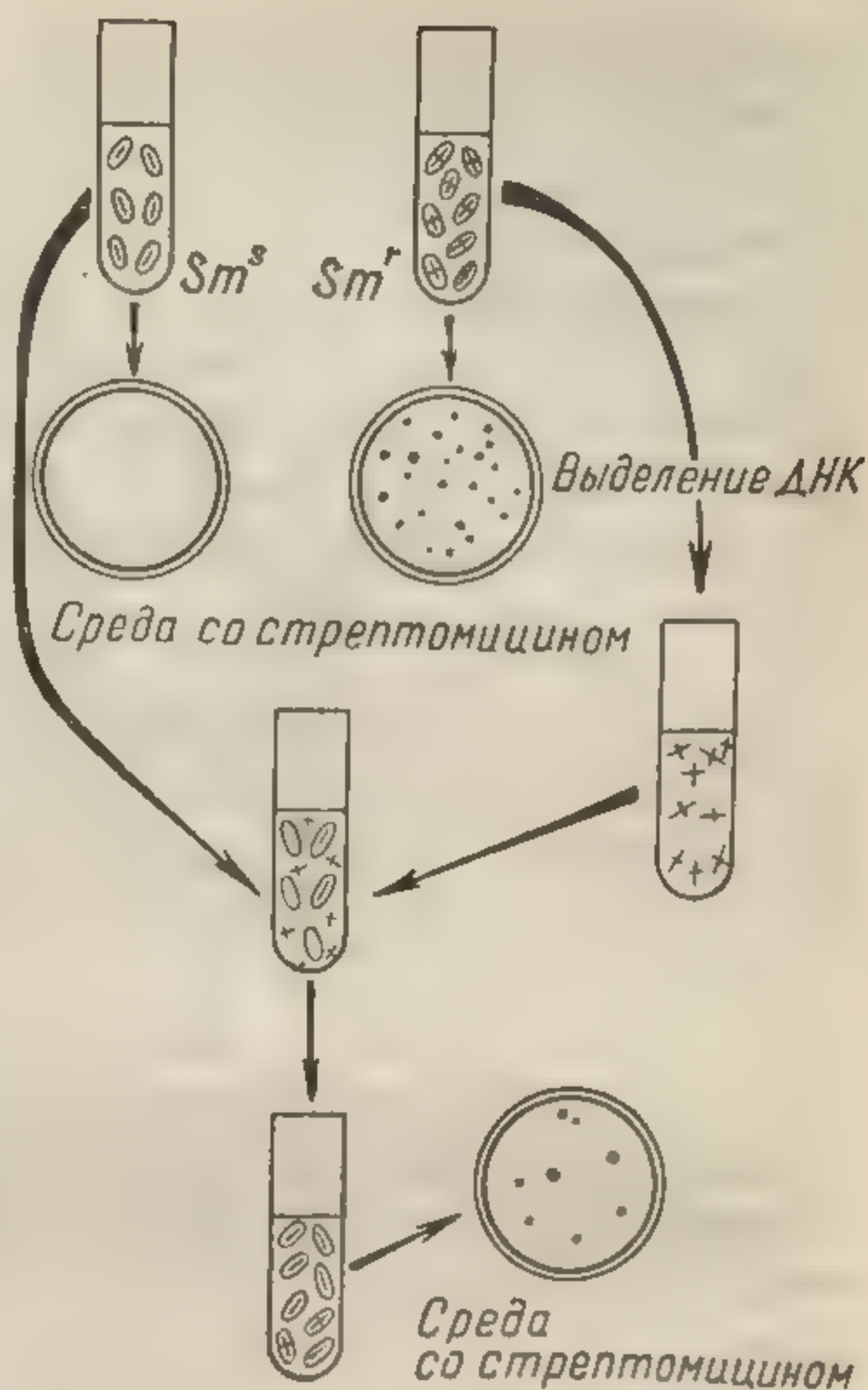
Устойчивость к стрептомицину была передана от штамма Sm^r к Sm^s с частью молекулы ДНК, где «записана» наследственная информация стрептомициноустойчивости. Если же ДНК донора перед помещением в культуру реципиента обработать разрушающим ее ферментом дезоксирибонуклеазой, то трансформации не происходит. Активность трансформирующего агента оказалась чрезвычайно высокой. Так, трансформация осуществляется в течение 15 минут при концентрации ДНК $0,00015 \text{ } \gamma$ ($\gamma = 10^{-6} \text{ г}$) в 1 мл среды.

Как правило, трансформируются различные признаки, но не более одного и лишь иногда одновременно несколько сцепленных признаков. Обычно трансформация возможна между различными штаммами одного и того же вида, однако недавно была показана возможность межвидовой трансформации.

При изучении действия мутагенов на ДНК, обладающую трансформирующей активностью, обнаружена различная чувствительность к мутагенам отдельных наследственных факторов этого трансформирующего агента. Так, например, облучение ультрафиолетом значительно чаще инактивирует фактор, определяющий форму капсулы у пневмококков, чем фактор, обуславливающий устойчивость к стрептомицину.

Механизм трансформации еще недостаточно изучен. Предполагают, что при трансформации происходит рекомбинация между молекулами ДНК.

Убедительных фактов трансформации у высших организмов пока неизвестно. Впрочем, в принципе осуществление трансформации на соматических клетках животных и человека вполне



111.

Схема опыта, демонстрирующего явление трансформации:

штаммы бактерий Sm^s — чувствительный к стрептомицину; Sm^r — устойчивый к стрептомицину.

возможно. Так, показано, что клетки в культуре тканей могут усваивать, включать меченую ДНК из среды. Возможно, метод культуры тканей откроет новые перспективы исследований в этой области.

Трансдукция. Кроме явления трансформации на бактериях было открыто еще одно интересное явление — трансдукция. Но прежде чем рассказать об этом явлении, необходимо напомнить о взаимоотношениях бактериофага и бактерии. Фаги поражают определенный для каждого из них вид и даже определенные штаммы бактерий. Фаги имеют характерную форму и размеры. Так, фаги серии *T* кишечной палочки состоят из головки и хвоста. Размер частиц фагов колеблется от 20 до 500 мкм. Фаг состоит из белковой оболочки и внутреннего содержимого — ДНК. Нуклеиновая кислота находится в головной части фага. Конец хвоста фага морфологически довольно сложен. С его помощью фаг прикрепляется к поверхности поражаемой клетки. На кончике хвоста фага имеется фермент лизоцим. Вслед за прикреплением к бактериальной клетке фаг с помощью лизоцима локально разрушает (лизует) оболочку, и содержащаяся в нем ДНК впрыскивается внутрь клетки. Так осуществляется заражение клетки. При этом белковая оболочка фага остается на поверхности клетки, а внутрь ее проникает, по-видимому, лишь ДНК фага. Внутри бактерии ДНК фага начинает воспроизводиться, реплицироваться, используя ферментные системы и материалы клетки-хозяина. Затем ДНК фага окружается специфическим белком, в результате чего образуются зрелые частицы фага. Через 10—45 минут после заражения бактериальная клетка лизируется и из нее в среду выходят зрелые частицы фага (от 100 до 300), которые способны вновь заражать здоровые бактерии.

Сущность явления трансдукции и способ его открытия состоят в следующем. U-образная трубка в нижней части была разделена бактериальным фильтром. В одну половину этой трубки были помещены бактерии мышинного тифа (*Salmonella typhimurium*) штамма 22А, а в другую половину трубки — штамма 2А, лизогенного по фагу (рис. 112). При этом бактериальные клетки не могли переходить сквозь перегородку. Штамм 22А нес мутацию, тормозящую синтез триптофана T^- , и поэтому при культивировании бактерии нуждались в добавке триптофана в среду. Штамм бактерии 2А синтезировал триптофан (T^+), а поэтому не нуждался в нем при культивировании.

После инкубации этих двух штаммов в трубке, разделенной только бактериальным фильтром, был произведен рассев клеток обоих штаммов. При рассеивании клеток штамма 22А на среде, лишенной триптофана, было обнаружено небольшое число колоний. Следовательно, некоторые клетки штамма 22А каким-то

образом
смогли
появлен
Мож
явились
в резул
2А. Но
этому у
нельзя
Трансфо
Следова
из штам
ма 2А,
штамма
фрагмент
реноса б
бактерий
лучило н
ществова
этого явл
трансдук
имодейст
Фаг м
правило,
сцепленн
Таким
ние транс
как и
является
доказател
зу того, чт
ся носител
ной инфор

112.

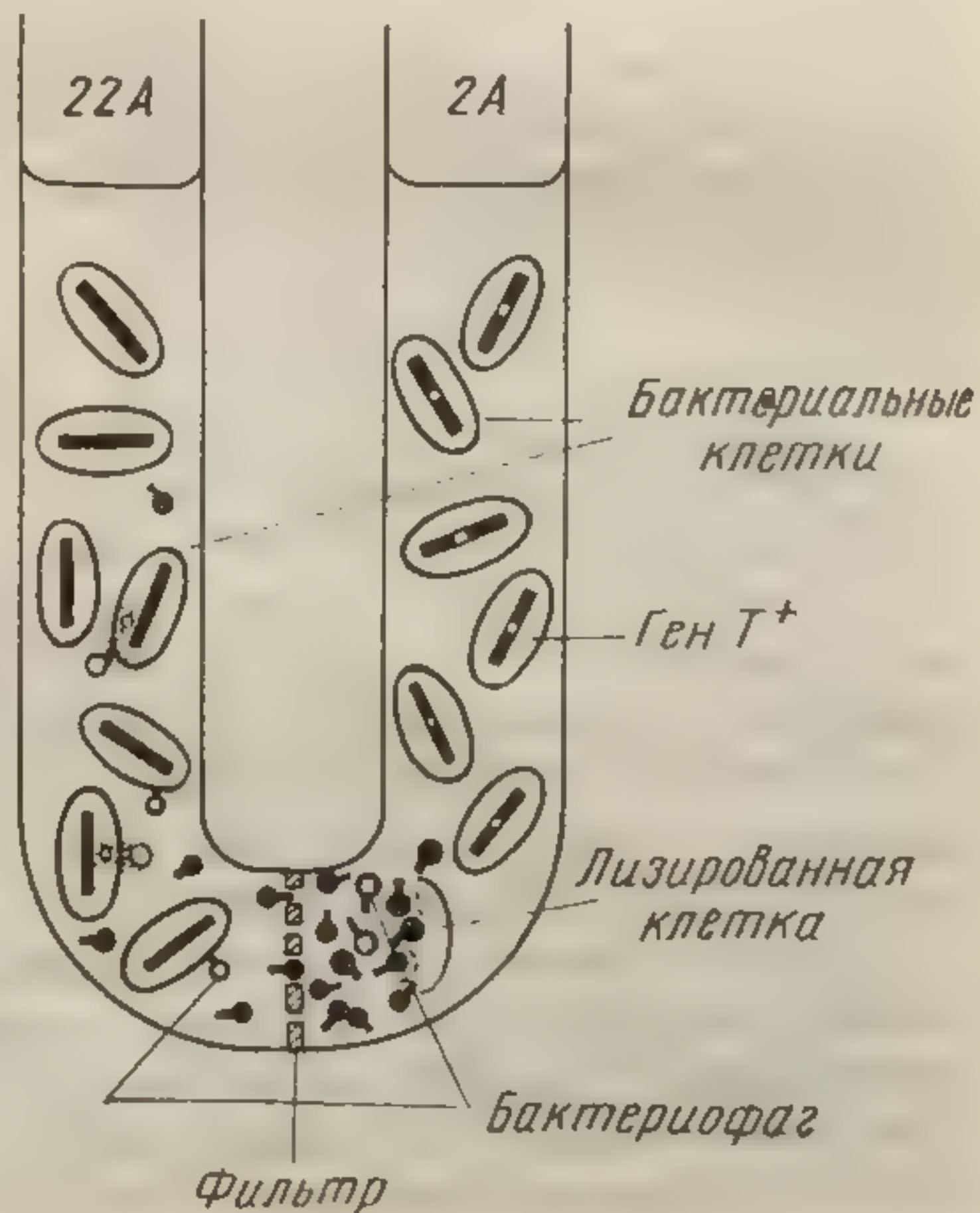
Схема опыта,
го явление
Salmonella.
Штаммы бактер
ных синтезирова
2А — способных
птофан (T^+) и
териофагу.

образом приобрели способность синтезировать триптофан и смогли дать колонии на среде без этой аминокислоты. Частота появления таких клеток была равна 1×10^{-5} .

Можно было предположить, что эти измененные клетки появились или в результате обратной мутации от T^- к T^+ , или в результате перехода трансформирующего фактора от штамма 2A. Но штамм 22A отличался высокой стабильностью, и поэтому указанную частоту появления (10^{-5}) клеток генотипа T^+ нельзя было объяснить возникновением обратных мутаций. Трансформирующий фактор в среде также не был обнаружен. Следовательно, перенос мог произойти только с помощью фага из штамма 2A. Фаг, вышедший из бактериальных клеток штамма 2A, проник через фильтр, внедрился в некоторые клетки штамма 22A и передал им часть наследственной информации — фрагмент наследственного материала штамма 2A. Явление переноса бактериофагом наследственной информации от одних бактерий к другим — новая форма рекомбинации генов — получило название *трансдукции*. Первые факты, доказавшие существование трансдукции, были получены в 1952 г. Механизм этого явления окончательно еще не разгадан. Несомненно, что трансдукция возможна лишь при условии, если ДНК фага взаимодействует с ДНК бактериальных клеток.

Фаг может переносить самые различные гены бактерий. Как правило, одновременно трансдуцируется один, реже два тесно сцепленных гена и очень редко три гена.

Таким образом, явление трансдукции так же, как и трансформации, является убедительным доказательством в пользу того, что ДНК является носителем наследственной информации.



112.

Схема опыта, демонстрирующего явление трансдукции у *Salmonella*.

Штаммы бактерий 22A — не способных синтезировать триптофан (T^-); 2A — способных синтезировать триптофан (T^+) и лизогенных по бактериофагу.

3. ЭПИСОМЫ

Не менее интересные данные были получены при изучении характера наследования признаков у бактерий. Генетическим и цитологическим (электронная микроскопия) методами было показано, что у бактерий *Escherichia coli* перенос генетической информации от одной бактерии к другой осуществляется в процессе контакта клеток, получившего название *конъюгации* (рис. 113). При этом передача осуществляется лишь односторонняя. Единственная хромосома бактериальной клетки имеет форму замкнутого кольца, которое рвется лишь во время конъюгации и переходит из одной клетки в другую.

Напомним, что роль хромосомы здесь выполняет двунитчатая ДНК длиной 1,2—1,4 мкм. Количество переданного хромосомного материала зависит от длительности конъюгации, но, как правило, это бывает лишь небольшая часть исходной хромосомы. Таким образом, в результате конъюгации образуется одна клетка, которая имеет свою целую хромосому плюс фрагмент другой. Такая клетка получила название *мерозиготы*, в ней и происходит процесс рекомбинации, который легко анализируется генетически. Другая клетка, передающая хромосому, сохраняется без изменений, так как во время конъюгации происходит репродукция ДНК.

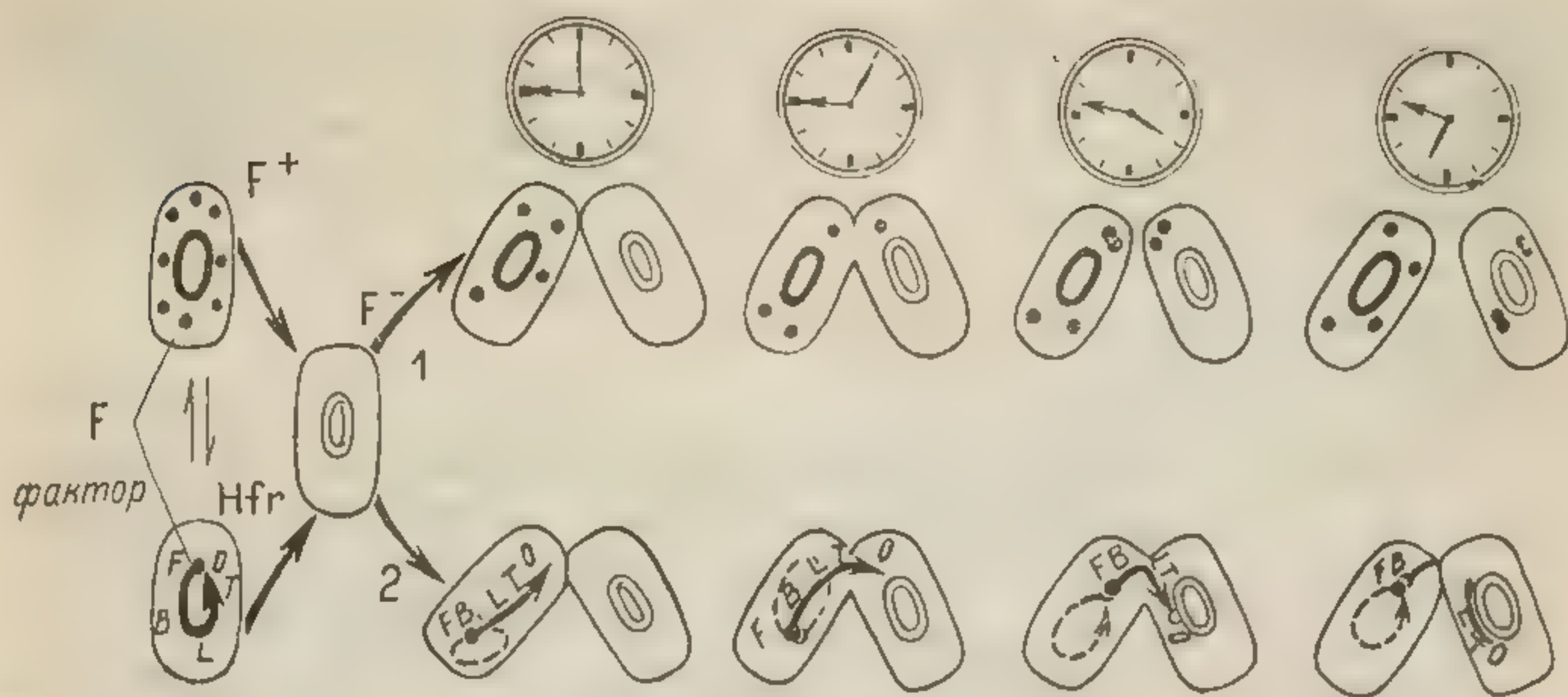
Изучение ряда штаммов кишечной палочки показало, что между некоторыми из них не происходит конъюгации, а между другими она идет успешно с возникновением рекомбинантных форм. Это позволило разделить все штаммы на две группы и рассматривать их как половые типы. Обозначаются они F^+ или F^- . Сравнение показало, что поведение бактерий разных половых типов в скрещивании функционально различно. Среди клеток F^- после конъюгации появляются мерозиготы и рекомбинанты с частотой 1 на 10^{-6} или 10^{-9} клеток. Поэтому клетки F^- называют «женскими». Клетка F^+ выступает в роли оплодотворяющей («мужской»), она в процессе конъюгации передает ДНК, несущую наследственную информацию.

Было замечено, что после конъюгации очень многие клетки F^- приобретают характеристику F^+ , не получая каких-либо других признаков этой культуры. Передача полового фактора происходит как бы независимо от других генетических маркеров (рис. 114, 1). В ряде экспериментов было доказано, что *половой фактор* F^+ является нехромосомным, он состоит из ДНК и содержит около 10^5 пар нуклеотидов.

Позже среди других штаммов кишечной палочки был выявлен и третий половой тип, определяющий высокую частоту рекомбинаций и обозначенный *Hfr*. Скрещивания $F^- \times Hfr$ дают особенно высокий процент рекомбинантов: 1 на 10 исходных клеток. Вместе с тем, в отличие от скрещиваний с F^+ , «жен-

F
фактор

ские» и
обретаю
анализ
половой
с други
ленный
мосоме.
ледним
клетку
У. Хэ
происхо
измени
тора, та
вании *Hfr*
лового
Таким об
вести себ
 F^+) или
У бак
детермин
находить
в виде ц
альной х
Предс
у кишечн
жественн
мере к ч
одной ми
чем може
ной палоч
оборот. Э
для эпиде
наблюда



ские» клетки F^- очень редко приобретают свойства Hfr . Генетический анализ показал, что в данном случае половой фактор передается сцепленно с другими генами и занимает определенный локус в бактериальной хромосоме. Он всегда оказывается последним при переходе хромосомы в клетку F^- (рис. 114, 2).

У. Хэйс показал, что штаммы Hfr происходят от штаммов F^+ и что это изменение не связано с утратой фактора, так как при обратном мутировании $Hfr \rightarrow F^+$ свойство донорства полового фактора восстанавливается.

Таким образом, если F -фактор присутствует в клетке, он может вести себя двояко: как цитоплазматическая частица (в клетках F^+) или как локус хромосомы (в клетках Hfr).

У бактерий было обнаружено еще несколько генетических детерминантов, ведущих себя подобно F -фактору и способных находиться в клетке в двух альтернативных состояниях — в виде цитоплазматической частицы или в виде локуса бактериальной хромосомы. Такие детерминанты названы *эписомами*.

Представляет интерес эписома, которая была обнаружена у кишечных бактерий и названа RTF . Она обуславливает множественную устойчивость клеток к антибиотикам (по крайней мере к четырем). Передается RTF при конъюгации в течение одной минуты, независимо от передачи хромосомной ДНК, причем может передаваться от патогенных видов к клеткам кишечной палочки, которые постоянно обитают в кишечнике, и наоборот. Эта особенность эписомы RTF имеет большое значение для эпидемиологии. В Японии, где была изучена эта эписома, наблюдалось интересное явление: после введения антибиотиков

114.

Зависимость передачи генетического материала от продолжительности конъюгации у *Escherichia coli* (2) и передача эписом на примере F -фактора (1). F^+ — «мужские» клетки; F^- — «женские» клетки; Hfr — половой тип, определяющий высокую частоту рекомбинаций; B , L , T — символы генов; O — участок хромосомы, с которого начинается ее передача от реципиента к донору.

в терапию дизентерийных заболеваний число их резко сократилось, а потом вновь кривая заболеваемости пошла вверх. Частота встречаемости штаммов бактерий с множественной устойчивостью в это же время увеличилась более чем в 400 раз.

4. РНК — НОСИТЕЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ

Изучение генетики микроорганизмов позволило открыть много новых явлений, в том числе было доказано, что у вируса табачной мозаики (ВТМ), поражающего растения рода *Nicotiana*, наследственную информацию несет молекула РНК.

Доказано это было так. Кроме молекулы РНК, свернутой в виде спирали, вирус состоит еще из белковой оболочки. Если отделить белок от РНК, то он не обладает инфекционностью, в отличие от РНК, которая при нанесении на листья табака вызывает характерные для данного заболевания некротические пятна. Было показано, что можно в пробирке при определенных условиях, смешивая РНК и белок даже от разных вирусов, восстанавливать вирусные частицы. Были взяты 2 штамма ВТМ и разделены на РНК и белок. В результате получили 4 компонента. Потом смешали их во всех возможных сочетаниях и получили 4 рода частиц: 2 исходные и 2 новые «гибридные», которые имели РНК одного штамма, а белок другого. «Гибридные» частицы ВТМ после заражения ими растений репродуцировали новые вирусные частицы. Интересно, что РНК этих синтетических гибридов синтезировали только свой собственный белок, т. е. белок штамма, из которого была выделена РНК. После заражения восстановились лишь исходные штаммы ВТМ, а «гибридные» формы не воспроизводились.

Эти данные можно объяснить, очевидно, только тем, что наследственную информацию, определяющую структуру белка, у ВТМ несет РНК.

Среди вирусов, паразитирующих в клетках животных и человека, известны формы, имеющие не ДНК, а РНК (например, вирусы, вызывающие полиомиелит, энцефалит и др.).

* * *

Итак, открытия новых явлений (трансформация, трансдукция, наличие эписом) при изучении микроорганизмов значительно расширили наши представления о материальных носителях наследственности и убедительно показали, что роль носителя наследственной информации в клетке играет ДНК независимо от ее организации (отдельные молекулы или хромосомы) и локализации (ядро или цитоплазма) в клетке. У некоторых вирусов носителем наследственной информации может быть РНК.

После
в пользу
формации
является
организа
ственной
ства орга
В цент
Менделя -
Значит
нут благо
ской генет
большинст
ферментов
нии или п
ловека, ка
как алка
с нарушен
ций отдел
туму выдв
тоящее вр
что для к
структуру
Под вл
шая конкр
казано, что
четырех це
чески конт
факты позн
одна поли
именно в
В случае т
ловека — се
происходит
куле гемогл
происходит
няется вали
лирует амин

Глава 16. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД

После того как были получены убедительные данные в пользу того, что ДНК является носителем наследственной информации, стало ясно, что специфическим компонентом гена является ДНК. И тогда встали вопросы: какова генетическая организация ДНК (первая функция гена как носителя наследственной информации) и как ДНК определяет признаки и свойства организма в онтогенезе (вторая функция)?

В центр генетических исследований был поставлен постулат Менделя — Моргана: *«ген — признак»*.

Значительный прогресс в понимании функции гена достигнут благодаря исследованиям, заложившим основы биохимической генетики. На многих микроорганизмах было показано, что большинство генов контролирует синтез специфических белков-ферментов: мутации генов выражаются прежде всего в изменении или потере активности соответствующих ферментов. У человека, как уже было сказано в главе 13, такие заболевания, как алкаптонурия, фенилкетонурия и другие, также связаны с нарушением ферментативной деятельности вследствие мутаций отдельных генов. Эти факты позволили Г. Бидлу и Е. Татуму выдвинуть положение: *«один ген — один фермент»*. В настоящее время это положение следует понимать в том смысле, что для каждого белка существует ген, контролирующий его структуру и активность.

Под влиянием новых фактов были произведены дальнейшая конкретизация и уточнение этого положения. Так было показано, что в молекуле гемоглобина человека, состоящей из четырех цепей — двух α - и двух β -цепей, каждая цепь генетически контролируется отдельно. Этот и другие подобные ему факты позволили ввести более точный постулат: *«один ген — одна полипептидная цепь»*. А сейчас попробуем уточнить, что именно в полипептидной цепи контролируется генетически. В случае тяжелого наследственного заболевания крови у человека — серповидно-клеточной анемии в результате мутации происходит изменение свойств гемоглобина. При этом в молекуле гемоглобина, состоящей из 574 аминокислотных остатков, происходит замена лишь одного: глутаминовая кислота заменяется валином. Отсюда можно сделать вывод, что ген контролирует аминокислотный состав полипептидных цепей и белков.

1. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ДНК

Гипотеза последовательности. Как записана информация в ДНК? Для того чтобы ответить на этот вопрос, надо вспомнить строение молекулы ДНК (гл. 2), с одной стороны, и строение белков, с другой стороны. В состав ДНК входят 4 основания (аденин и гуанин — пуриновые, тимин и цитозин — пиримидиновые основания), определяющие ее специфичность. В состав белков входят 20 аминокислот. Именно они, их последовательность в полипептидных цепях определяют не только первичную структуру, но и все последующие, вплоть до четвертичной структуры белковой молекулы, а следовательно, все разнообразие и специфичность белков. Значит, можно предположить, что в последовательности нуклеотидов в ДНК может быть записана наследственная информация о последовательности аминокислот в белковой молекуле.

Это положение было развито Ф. Криком в виде *гипотезы последовательности*.

Справедливость «гипотезы последовательности» была доказана, в частности, работами С. Яновского с сотрудниками. Авторы исследовали тонкую структуру локуса, контролирующего фермент триптофансинтетазу у *Escherichia coli*, и нашли девять мутаций, которые представляли собой изменения в последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК. Изучение аминокислотной последовательности в белке-ферменте у мутантных форм показало, что она изменяется параллельно изменению последовательности нуклеотидов в ДНК, т. е. была доказана *колинearность* гена и контролируемого им белка.

Но как именно записана, зашифрована наследственная информация в ДНК? Впервые идея о том, что генетическая информация закодирована¹ в генах, была высказана Д. Гамовым в 1954 г.

Основные черты генетического кода. В настоящее время благодаря усилиям генетиков, биохимиков, цитологов и других специалистов стали известны основные черты генетического кода.

Прежде всего код является *триплетным*, т. е. каждую аминокислоту кодирует триплет оснований (*кодон*). Простой расчет показывает, что из четырех оснований по 3 можно создать 64 различные комбинации, что вполне достаточно для кодирования 20 аминокислот. Но, кроме теоретических расчетов, Ф. Криком с сотрудниками были получены прямые экспериментальные доказательства триплетности кода при изучении мутации *r* II фага T_4 , поражающего кишечную палочку.

¹ Изображение одних объектов посредством других называется в кибернетике кодированием.

Обозначим сочетание из трех пар нуклеотидов как *abc*. Далее допустим, что такие триплеты повторяются последовательно в отрезке молекулы ДНК:

abc abc abc abc ...

Представим себе, что произошла мутация, например, вставка лишнего нуклеотида *a* (указано стрелкой), тогда весь последующий порядок «считывания» («текста») триплетов нарушится, если код считывается слева направо тройками:

↓
abcaabcabcabc → abc aab cab cab c ...

Допустим, что после этого где-то недалеко вправо от первоначальной мутации возникла новая мутация, заключающаяся в выпадении одного какого-нибудь основания, например, *c* (указано стрелкой):

↓ ↓ ↓ ↓
abcaabcsab abc → abc aab cab abc ...

В данном случае нарушение «текста» имеет место только на участке между двумя мутациями (указано стрелками), на всем остальном протяжении сохраняется прежний порядок считывания. Если данная часть гена, в которую входит несколько измененных триплетов, не выполняет какой-нибудь ответственной функции, то можно представить, что нарушение кода на каком-то небольшом участке не скажется заметным образом на конечном результате. Особи, несущие два таких изменения, будут иметь фенотип, приближающийся к дикому типу, что и было показано экспериментально.

Если код действительно является триплетным, то комбинации двух вставок оснований (или двух выпадений), в отличие от предыдущего случая, должны всегда давать мутантный фенотип. Это также подтверждено экспериментально. Если у фага *T₄* дикого типа последовательность нуклеотидов (2-я строчка) и определяемых ими аминокислот (1-я строчка):

| | | | | | | |
|------------|------------|------------|------------|------------|------------|--------------|
| <i>Лиз</i> | <i>Сер</i> | <i>Про</i> | <i>Сер</i> | <i>Лей</i> | <i>Асп</i> | <i>Ала</i> |
| <i>ААА</i> | <i>АГУ</i> | <i>ЦЦА</i> | <i>УЦА</i> | <i>ЦУУ</i> | <i>ААУ</i> | <i>ГЦУ</i> , |

то при вставке двух нуклеотидов *Г* и *У* (отмечено скобкой) получится следующая последовательность:

| | | | | | | | |
|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-------------|-----------|
| <i>ААА</i> | <i>АГУ</i> | <i>ГУЦ</i> | <i>ЦАУ</i> | <i>ЦАЦ</i> | <i>УУА</i> | <i>АУГ</i> | <i>ЦУ</i> |
| <i>Лиз</i> | <i>Сер</i> | <i>Вал</i> | <i>Гис</i> | <i>Гис</i> | <i>Лей</i> | <i>Мет.</i> | |

В соответствии с этим изменится и аминокислотный состав белка (нижняя строчка), что и было зарегистрировано как мутация.

В случае триплетности кода комбинации трех вставок и выпадений при достаточно близком расположении их друг около друга должны давать фенотип, приближающийся к норме, поскольку в этом случае восстанавливается нормальный порядок считывания кода. Эти предположения также получили экспериментальное подтверждение при скрещивании определенных мутантов фага T_4 .

Итак, результаты скрещивания во всех случаях соответствовали заранее предсказанным, что и явилось подтверждением гипотезы о триплетности кода.

Как следует из предыдущих рассуждений, код является *неперекрывающимся*, т. е. один и тот же нуклеотид не может входить одновременно в состав двух соседних триплетов. Это получило экспериментальное доказательство в только что упомянутых работах Крика. Однако были поставлены и прямые эксперименты, доказывающие это положение. С помощью азотистой кислоты у вируса табачной мозаики была получена мутация, связанная с заменой только одного основания (цитозина на урацил). В белке, синтезируемом этим вирусом, было показано изменение только одной аминокислоты.

Код, исходя из приведенных расчетов (64 кодона на 20 аминокислот), должен быть *«вырожденным»*, т. е. одна и та же аминокислота должна определяться несколькими кодонами. Эти расчеты позволяют предположить также наличие «бессмысленных» триплетов, т. е. таких, которые не кодируют ни одну из аминокислот. Эти предположения получили экспериментальные доказательства, о которых пойдет речь несколько позже.

Код характеризуется тем, что *чтение* его начинается всегда с *определенного пункта*. Экспериментальные доказательства этого также были получены Криком при исследовании рекомбинаций у мутантных фагов T_4 .

В экспериментах со вставками и выпадениями оснований было показано, что код считывается *без запятых*, т. е. если произойдет выпадение одного нуклеотида, то при считывании его место занимает ближайший нуклеотид из соседнего кодона, благодаря чему изменяется весь порядок считывания.

В настоящее время ведутся интенсивные исследования по расшифровке генетического кода, а потому постоянно идет конкретизация, уточнение, дополнение и даже исправление ранее высказанных положений.

2. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОНТРОЛЬ СИНТЕЗА БЕЛКА

Механизмы белкового синтеза. После того как были получены сведения о коде, встал вопрос о том, какова же роль ДНК в синтезе белка?

ДНК
цепи с
нако о
белка.
форма
В и
ДНК н
полипе
лемент
ловую
для си
на стр.
исходит
причем
Это зна
в друг
в ДНК
будет
сколько
и-РНК.
тирует
названи
происхо
Риб
сокопол
р-РНК
кулы и
Длина
босомо
ком бе
пела «п
Выс
с трипл
при по
портны
молеку
больши
ментар
делей
форму,
и прис
очевидн
вуют н
ставляе
скручен
наподоб
нуклеот
10•

ДНК несет в себе информацию для синтеза полипептидной цепи с определенной аминокислотной последовательностью, однако она не принимает непосредственного участия в синтезе белка. ДНК служит лишь матрицей для синтеза молекулы *информационной РНК* (и-РНК) — первого продукта гена.

В настоящее время принято считать, что цепочки спирали ДНК неравнозначны: на одной из них зашифрована структура полипептида — она имеет смысловое значение, а другая, комплементарная ей, представляет собой так называемую антисмысловую цепочку. Именно смысловая цепочка служит матрицей для синтеза (*транскрипции*) одиночной цепи и-РНК (см. рис. на стр. 256). Под контролем фермента РНК-полимеразы происходит переписывание кода смысловой цепочки ДНК на и-РНК, причем и-РНК комплементарна к смысловой цепочке ДНК. Это значит, если известна последовательность в одной цепи, то в другой ее можно вывести автоматически. Так, если кодон в ДНК, контролирующей синтез валина, ЦАА, то в и-РНК он будет ГУУ. Каждая молекула и-РНК существует в клетке несколько минут, после чего ген отпечатывает новые молекулы и-РНК. Молекула и-РНК поступает в цитоплазму, где и контактирует с рибосомами. Комплекс из и-РНК и рибосом носит название *полирибосомы* или *полисомы*. Именно на полисомах происходит синтез белка (*трансляция*).

Рибосомы представляют собой структуры, состоящие из высокополимерной *рибосомной РНК* (р-РНК) и из белка. Роль р-РНК не выяснена. Каждая рибосома движется вдоль молекулы и-РНК, и тем временем растет полипептидная цепочка. Длина цепочки пропорциональна расстоянию, пройденному рибосомой от начала молекулы и-РНК. Число аминокислот в таком белковом фрагменте равно числу триплетов, которые успела «прочитать» рибосома.

Выстраивание аминокислотных остатков в соответствии с триплетами (кодонами) и-РНК осуществляется на рибосомах при помощи еще одного типа молекул РНК, а именно *транспортных РНК* (т-РНК). Т-РНК — низкополимерны, отдельная молекула состоит примерно из 70 нуклеотидов. В этой молекуле большинство водородных связей замкнуто благодаря комплементарному взаимодействию оснований. Согласно одной из моделей строения т-РНК предполагается, что молекула имеет форму, напоминающую клеверный лист, к «черенку» которого и присоединяется аминокислота. Соединение с аминокислотой, очевидно, обуславливается формой молекулы т-РНК. Существуют и другие модели. Так, согласно одной из них т-РНК представляет собой полинуклеотидный тяж, сложенный пополам и скрученный таким образом, что образовалась двойная спираль наподобие ДНК. В точке перегиба остаются три неспаренных нуклеотида, которые названы *антикодонами*. Именно триплет

антикодона т-РНК благодаря наличию незамещенных водородных связей может взаимодействовать с находящимся на рибосоме триплетом кодона и-РНК. Другой конец молекулы т-РНК служит для соединения с аминокислотой. Независимо от строения молекулы т-РНК каждый класс молекул может соединяться только с одной аминокислотой; следовательно, количество разных типов молекул т-РНК должно быть не менее двадцати. Это взаимодействие контролируют высокоспецифичные активирующие ферменты.

Итак, различные молекулы т-РНК приносят к рибосоме аминокислоты и располагают их соответственно последовательности триплетов и-РНК. Точность считывания генетической информации зависит не только от того, какие кодоны проходят через рибосому, но в значительной мере и от состояния самой рибосомы. Стоит изменить структуру рибосомы, присоединив к ней, например, молекулы антибиотика стрептомицина, или повысить концентрацию ионов Mg^{++} в окружающей среде, как генетический код, отпечатанный в и-РНК, начинает считываться неправильно: рибосома «читает» с ошибками, часто включает «не те» аминокислоты в полипептидную цепь. Именно с этим и связано инактивирующее действие стрептомицина на бактериальные клетки. В норме синтез белка идет без ошибок и с большой скоростью: 2 аминокислоты за 1 секунду. Молекула белка, состоящая из 150 аминокислот, синтезируется на одной полисеме приблизительно за 1,5 минуты.

Генетический контроль. Понимание основных моментов механизма белкового синтеза позволило моделировать этот процесс *in vitro*. Этому способствовало два биохимических открытия: получение бесклеточных систем, в которых может идти синтез белка, и ферментативный синтез искусственных полирибонуклеотидов.

М. Ниренберг и Г. Маттэй в 1961 г. показали, что искусственно синтезированные полирибонуклеотиды определенного состава, введенные в бесклеточную систему, содержащую рибосомы, полный набор аминокислот и некоторые ферменты, могут действовать в ней в качестве и-РНК. Помещая искусственно синтезированную информационную РНК, в состав которой входил только урацил (полиуридиловая кислота, поли-У), в бесклеточную систему, полученную из *Escherichia coli*, удалось обеспечить синтез белка определенного состава. При анализе выпадающего в осадок полипептида выяснилось, что, несмотря на наличие в среде всех аминокислот, в его состав входила только одна аминокислота, а именно фенилаланин, т. е. полиуридиловая кислота стимулировала синтез полифенилаланина. Тем самым была прочтена первая буква генетического кода: триплет урацил-урацил-урацил (УУУ), который контролирует включение в полипептидную цепочку аминокислоты фенилаланин.

К наст
берга и д
(табл. 13)
соответств
рожден.

| 1-е основа- ние |
|-----------------------|
| У |
| Ц |
| А |
| Г |
| Прим к 1968 г. |
| * Трип |

У неск
кислоту,
различать
или пирим
УАГ и УГ
ни одну
фагов).

К нас
почти реш
В посл
щебиологи
ность коо

К настоящему времени благодаря исследованиям М. Ниренберга и других расшифрованы триплеты для всех аминокислот (табл. 13). Обратите внимание на то, что каждой аминокислоте соответствует несколько триплетов — кодонов, т. е. код вырожден.

Таблица 13

Список аминокислот и соответствующих им кодонов и-РНК

| 1-е основание | 2-е основание | 3-е основание | | | |
|---------------|------------------|---|---|---|---|
| | | У | Ц | А | Г |
| У | У Ц А Г | Фен Сер Тир Цис | Фен Сер Тир Цис | Лей Сер * * | Лей Сер * Три |
| Ц | У Ц А Г | Лей Про Гис Арг | Лей Про Гис Арг | Лей Про ГлуNH ₂ Арг | Лей Про ГлуNH ₂ Арг |
| А | У Ц А Г | Иле Тре АспNH ₂ Сер | Иле Тре АспNH ₂ Сер | Иле Тре Лиз Арг | Мет Тре Лиз Арг |
| Г | У Ц А Г | Вал Ала Асп Гли | Вал Ала Асп Гли | Вал Ала Глу Гли | Вал Ала Глу Гли |

Примечания. Кодоны и-РНК для аминокислот, известные к 1968 г. Названия аминокислот даны в общепринятых сокращениях.

* Триплеты, которые не кодируют ни одну из аминокислот.

У нескольких триплетов, кодирующих одну и ту же аминокислоту, два основания, как правило, общие, а третье может различаться, но чаще принадлежит той же группе (пуриновое или пиримидиновое). Кроме того, показано, что триплеты УАА, УАГ и УГА представляют собой «нонсенсы», т. е. не кодируют ни одну из аминокислот (по крайней мере для бактерий и фагов).

К настоящему времени проблема генетического кода уже почти решена, но на ее пути еще много трудностей.

В последнее время сделано открытие, имеющее большое общеприкладное значение: установлена известная универсальность кода. Показано, что одинаковые триплеты кодируют

одинаковые аминокислоты в бесклеточных системах, полученных из различных организмов (бактерии, клетки млекопитающих). Код оказался универсальным для вирусов, водорослей и морского ежа. Очевидно, код является одним из старых и консервативных филогенетических механизмов.

Открытие генетического кода и синтеза белка *in vitro* поставило совершенно по-новому в науке вопрос о единстве живой природы. Это открытие представляет собой серьезный шаг на пути к овладению искусственным синтезом белка и тем самым к более глубокому познанию сущности живой материи.

Итак, ДНК — носитель наследственной информации в клетке. Реализация информации в онтогенезе происходит постоянно, но синтез и-РНК приурочен к определенному моменту в митотическом цикле: к интерфазе, когда хромосомы находятся в деспирализованном состоянии. Этот процесс удобно наблюдать в ооцитах на хромосомах типа «ламповых щеток», на гигантских хромосомах двукрылых при появлении деспирализованных участков — *пуфов*. Перенос наследственной информации от одного поколения к другому осуществляется ДНК в процессе деления клеток. В этом случае хромосомы находятся в состоянии плотной спирализации.

Однако было бы неправильно считать, что ДНК всемогуща. Ее репликация (удвоение) возможна лишь в клетке, где существуют ферменты, нуклеотиды и обязательно ДНК для заправки, так как ей свойствен матричный механизм воспроизведения. Функционирование ДНК (синтез и-РНК) также возможно при наличии белков (ферментов) и исходных продуктов.

Специальными экспериментами показано, что в клетке существуют гены, регулирующие скорость синтеза и самую возможность синтеза специфических белков-ферментов, т. е. в конечном итоге регулирующие функционирование ДНК. Но этот вопрос находится еще в стадии исследования.

* * *

Итак, наследственная информация закодирована в последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК и определяет последовательность аминокислот в полипептидной цепи. Синтез белка происходит в рибосомах без непосредственного участия ДНК. Информацию от ДНК к белку несет и-РНК (первый продукт гена).

Глава

Сущ
сти бы
связан
нетиче
гена.

Ген
дублик
ного п
и мейо

Ген
являетс
далее п

Ген
ницу на

Ген
элемент

Ука
мутиро
тики он
тие. По
сложно
считало
посвящ

1. АЛЛ

Алл
Как из
более ч
ного ал

Есте
аллельн
ции, из
произо
лелизма
ложил
ментар

Фун
скрещив
возника
щая днк

Глава 17. ПРИРОДА ГЕНА

Существование гена как дискретной единицы наследственности было постулировано Менделем. Морган показал, что гены связаны с хромосомами. С помощью классических методов генетического анализа были установлены следующие свойства гена.

Ген имеет основные свойства хромосом: способность к репликации — самовоспроизведению, сохранению относительного постоянства и к закономерному распределению в митозе и мейозе.

Ген занимает определенный участок (локус) хромосомы и является предельной единицей рекомбинации, не разделяемой далее посредством кроссинговера.

Ген мутирует как единое целое и представляет собой единицу наследственной изменчивости — мутации.

Ген функционирует как целая единица и определяет один элементарный признак в организме, клетке.

Указанное представление о гене как единице рекомбинации, мутирования и функции на раннем этапе существования генетики оказало положительное влияние на дальнейшее ее развитие. Позднее выяснилось, что ген является значительно более сложной единицей наследственности и изменчивости, чем это считалось раньше. Анализу современного представления о гене посвящается эта глава.

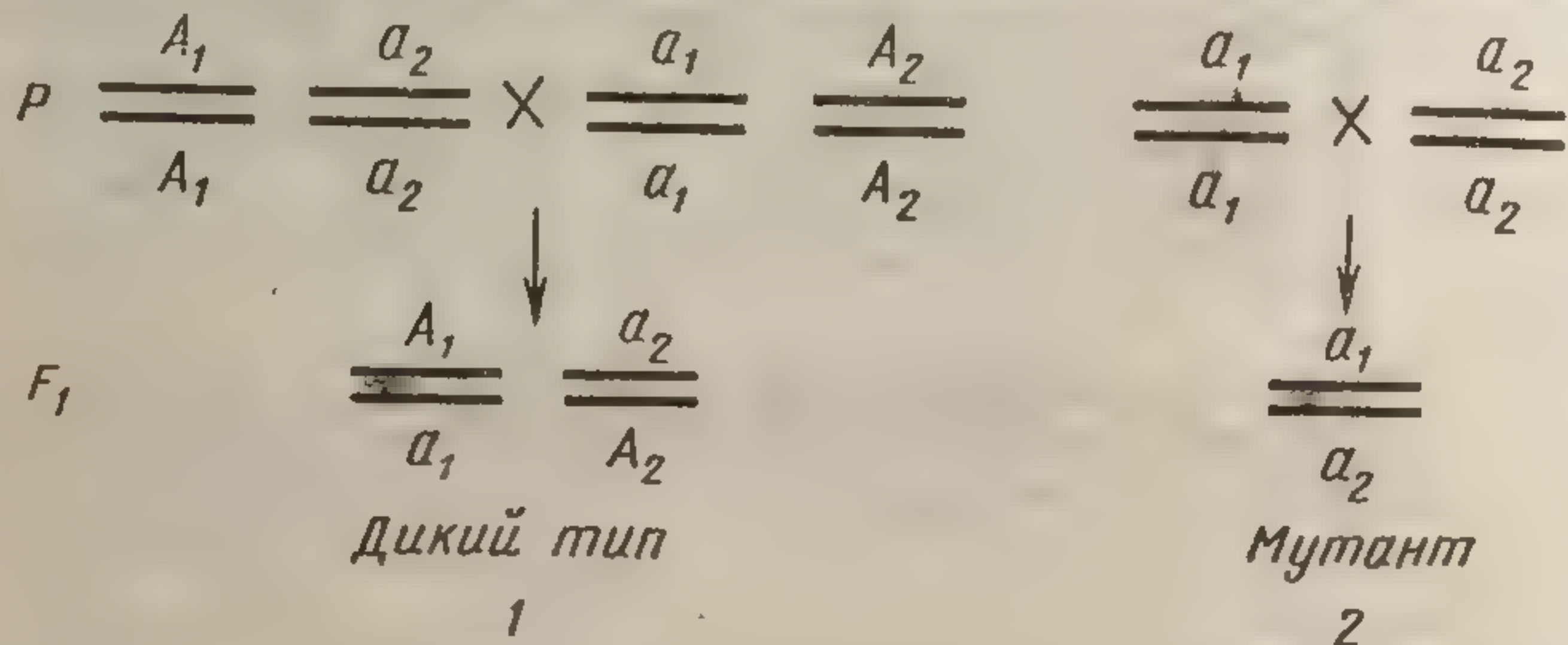
1. АЛЛЕЛИЗМ И КРИТЕРИЙ АЛЛЕЛИЗМА

Аллелями называются различные состояния одного гена. Как известно, в результате мутирования ген может находиться более чем в двух различных состояниях (явление множественного аллелизма, см. гл. 13).

Естественным будет вопрос: как же практически определить, аллельны или нет две какие-либо независимо возникшие мутации, изменяющие проявление одного и того же признака, т. е. произошли они в одном гене или в разных? Каков критерий аллелизма? Впервые на эти вопросы ответил Т. Морган. Он предложил два критерия аллелизма: функциональный (или комплементарный) и рекомбинационный.

Функциональный критерий основывается на том, что при скрещивании двух мутантов, несущих изменения разных генов, возникает гибрид первого поколения — дигетерозигота, имеющая дикий фенотип в силу доминирования нормальных аллелей

каждого из генов. В таком случае принято считать, что нормальные аллели исследуемых мутаций *комплементарны* друг другу. В то же время если скрещиваемые мутанты несут аллели одного гена, то в компаунде дикий тип не появляется (рис. 115). Например, при скрещивании двух мутантных норков, белой и пастелевой, все гибриды имеют коричневую окраску, т. е. дикий фенотип. При скрещивании же белой норки с другой мутантной формой — платиновой все гибриды имеют платиновую окраску, т. е. мутантный фенотип. Следовательно, в первом случае



115.

Функциональный тест на аллелизм:

1 — мутации a_1 и a_2 не аллельны; 2 — мутации a_1 и a_2 аллельны.

наблюдается комплементарность, т. е. неаллельность, а во втором — отсутствие комплементарности, т. е. аллельность.

В основу *рекомбинационного теста* было положено представление, что только мутации в разных генах способны рекомбинировать между собой. Исследователи школы Моргана считали мутации *аллельными*, если соблюдались функциональный (гетерозигота — мутантный фенотип) и рекомбинационный (рекомбинаций нет) критерии. В связи с изменением представлений о структуре гена уточнялись и критерии аллелизма, о чем будет еще сказано.

2. СТРУКТУРА ГЕНА

Ступенчатый аллелизм. Одним из первых доказательств сложности гена явилось обнаружение явления множественного аллелизма (гл. 13), свидетельствующего о большей функциональной лабильности гена, чем это думали раньше.

В 1929—1930 гг. в нашей стране в работах А. С. Серебровского и его молодых сотрудников — Н. П. Дубинина, Б. Н. Сидорова и других была впервые экспериментально показана функциональная сложность гена. Авторы исследовали у дрозофилы серию множественных аллелей локуса *scute*, локализованного в нулевой точке половой хромосомы. Мутации этого локуса SC_1 ;

SC_2 ; SC_3 и другие обуславливают редукцию разных щетинок на теле мухи.

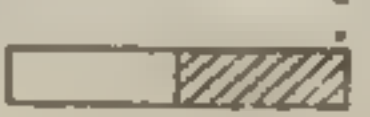

При скрещивании особей, гомозиготных по тем или иным мутантным аллелям, например $\frac{SC_1}{SC_1} \times \frac{SC_2}{SC_2}$, выявилась интересная картина: у гетерозигот $\frac{SC_1}{SC_2}$, как правило, отсутствовали лишь те щетинки, которые были редуцированы у обеих гомозигот $\frac{SC_1}{SC_1}$ и $\frac{SC_2}{SC_2}$. Так, например, если одна мутация SC_1 вызывала редукцию щетинок ABC , а другая — редукцию щетинок BCD , то у гетерозиготы $\frac{SC_1}{SC_2}$ отсутствовали щетинки B и C , а щетинки A и D имелись. Создавалось впечатление, что в данном случае речь идет о частичной гетерозиготности, когда части мутантных аллелей, которые обуславливают одинаковый фенотипический эффект, оказываются в гомозиготном состоянии. Всего было исследовано 13 различных мутаций в локусе *scute*, и при их сочетании наблюдалась одна и та же закономерность.

Если эту закономерность представить графически, то образуется как бы лестница, ступенями которой служат различные аллели SC :

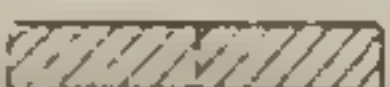

$$\begin{array}{ll} sc_1 & \overline{ABC} \\ sc_2 & \overline{BCD} \\ sc_3 & \overline{CDE} \text{ и т. д.} \end{array}$$

Поэтому описанное явление получило название *ступенчатого аллелизма*. Согласно гипотезе авторов ген (*базиген*) представлялся составленным из частей — *трансгенов*.

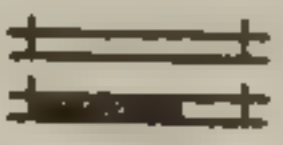
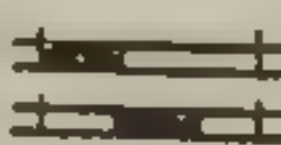
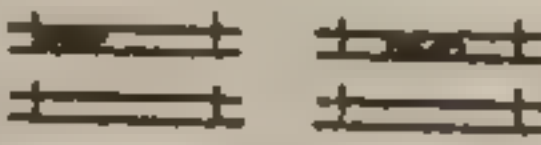
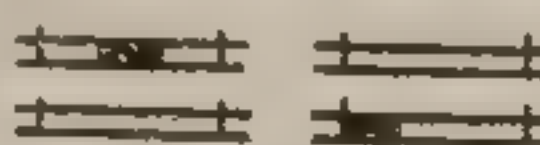
Псевдоаллелизм. Представление о гене как единице, далее не делимой кроссинговером, подразумевало, что при гаметогенезе у компаундов, т. е. зигот, несущих две аллели одной серии $\left(\frac{a_1}{a_2}\right)$, могут образовываться гаметы только двух типов — a_1 и a_2 . При возвратном скрещивании таких особей с любой из родительских форм возможно появление только мутантных форм: $\frac{a_1}{a_2} \times \frac{a_1}{a_1} \rightarrow \frac{a_1}{a_1} : \frac{a_2}{a_1}$. Действительно, это и наблюдается при исследовании ограниченной выборки потомков от возвратного скрещивания.

Однако если выборку увеличить, например, до 100 тыс. и более особей, то в ней окажутся и потомки дикого типа. Такие особи могли появиться только при двух условиях: мутация затрагивает часть гена дикого типа и между частями гена может происходить кроссинговер. Это можно представить следующим образом: ген a_1  ген a_2  . Тогда гетерозигота

имеет такой вид:  . При кроссинговере между частями

гена получатся следующие гены:  и  . Последний представляет собой исходный ген и обуславливает возникновение особей дикого типа.

Явление это было открыто при изучении ряда генов у дрозофилы Е. Льюисом и другими. Существование такого явления противоречило представлению о гене как о единице, далее неделимой при кроссинговере. Однако трудно было сразу отка-

| Мутации | Цис-положение | Транс-положение |
|---------------|--|---|
| Апельновые |  Дикий тип |  Мутант |
| Не-апельновые |  Дикий тип |  Дикий тип |

116.

Цис-транс тест на аллелизм.

заться от традиционных представлений, и об аллелях, делимых при кроссинговере, стали говорить как о *псевдоаллелях*.

Первоначально полагали, что *псевдоаллелизм* встречается в виде редких исключений, но с увеличением разрешающей способности генетического анализа, когда число анализируемых особей в исследуемых выборках резко возросло, становилось все более ясным, что данное явление распространено весьма широко. Оно было продемонстрировано на разнообразных организмах: аспергилле, нейроспоре, дрожжах, хлопке, кукурузе, шелкопряде, дрозофиле, голубях, мышах, норках и многих других объектах.

Исходя из того что ген, согласно современным данным, представляет собой сложную линейную структуру, а мутации могут затрагивать различные его участки, были сделаны попытки модернизировать моргановский функциональный критерий аллелизма.

Цис-транс-тест на аллелизм. Льюис предложил *цис-транс-тест на аллелизм*. Смысл этого теста сводится к тому, что при скрещивании двух мутантных особей возникает зигота с транс-конфигурацией этих мутаций (рис. 116). Если мутации комплементарны, т. е. появляется гибрид дикого типа, то мутации относятся к разным генам. Если же гибрид оказывается мутантным, то обе мутации относятся к одному гену, т. е. считают их аллельными. При скрещивании двух особей, одна из которых несет две мутации, а другая представляет собой дикий тип, об-

разуется зигота с *цис*-конфигурацией мутаций (см. рис. 116). В этом случае гибрид дикого типа возникает и тогда, когда обе мутации произошли в одном гене, и тогда, когда мутантными оказываются два разных гена. Таким образом, тест, предложенный Льюисом, сводится фактически к функциональному критерию аллелизма, предложенному еще Морганом, но теперь его чаще называют *цис-транс*-тестом на аллелизм или тестом на комплементарность. Рекомбинационный тест Моргана на аллелизм теперь имеет ограниченное применение.

Картирование гена. В настоящее время говорят не только о сложном строении гена, но для целого ряда организмов (фаги, кишечная палочка, дрозофила, шелковичный червь и др.) проведено детальное генетическое картирование отдельных локусов, т. е. составлены *карты генов*. Основным современным методом картирования гена является *метод перекрывающихся друг друга делеций*. Для его использования необходимо иметь коллекцию линий мутантов, обусловленных различными делециями. При скрещивании такой линии — тестера с анализируемым мутантом не может происходить рекомбинации в том случае, если анализируемая мутация возникла в районе делеции. Если при скрещивании рекомбинация происходит, значит, анализируемая мутация возникла в другом локусе, а не в районе делеции. Так проводится локализация мутаций.

У фага T_4^- , паразитирующего на кишечной палочке, было проанализировано 2000 мутаций r II независимого происхождения. Используя функциональный тест (*цис-транс*-тест) и метод перекрывающихся делеций, было показано, что все мутации могут быть отнесены к двум генам. Всего было отмечено 300 точек, в которых происходили мутации, причем в отдельных точках они происходили особенно часто (из 149 исследованных мутаций в одной точке было, например, 123). Такие точки, или места, получили название «горячих пятен». Расположение таких точек внутри гена не является случайным.

Молекулярное строение гена. Исходя из признания ДНК материальным носителем наследственной информации, можно приблизительно рассчитать величину гена, т. е. число пар нуклеотидов, которое он содержит, и его минимальный молекулярный вес. У фага T_4 к настоящему времени известно более 50 генов. Несомненно, что по мере изучения объекта число генов будет увеличиваться. Можно предположить, что оно удвоится. Молекулярный вес ДНК этого фага равен 120×10^6 . Следовательно, молекулярный вес одного гена будет порядка 1×10^6 . Поскольку молекулярный вес одной пары нуклеотидов слегка превышает 600, это означает, что ген состоит в среднем из 1500 пар нуклеотидов, расположенных линейно. Эти приближенные расчеты хорошо согласуются с современным представлением о функции гена. Если код триплетен, то 1500 пар

нуклеотидов подразделяется на 500 единиц считывания (кодонов), которые кодируют последовательность аминокислот в белке. Белки, состоящие из 300—500 аминокислот, имеющие молекулярный вес 30 000—50 000, т. е. белки, имеющие средний размер молекулы, довольно широко распространены.

С. Бензер попытался сопоставить генетический и физический (молекулярный) масштабы карты района rII фага T_4 и рассчитал, с какой частотой должна происходить рекомбинация между двумя соседними парами нуклеотидов. Она будет равняться 0,01%. Наименьшая обнаруженная С. Бензером частота рекомбинации у фага T_4 составляла 0,02%. Таким образом, на единицу рекомбинации у фага T_4 приходится не более двух пар нуклеотидов. Элементарную единицу, неделимую путем рекомбинации, Бензер назвал *реконом*.

Мутации могут затрагивать различные по длине участки. Пока обнаружены мутационные изменения участков протяженностью не более 0,05%. Принимая во внимание столь малые размеры участков, следует признать, что единицей мутации должны быть отдельные нуклеотиды. Наименьший участок, изменение которого может вызвать мутацию, Бензер назвал *мутоном*. Размеры мутона и рекона должны соответствовать одной паре нуклеотидов ДНК.

Единицу функции — ген в том смысле, как его понимала классическая генетика, Бензер предложил обозначать новым термином — *цистроном*. Цистроном Бензер назвал участок хромосомы, мутация в пределах которого обнаруживается в транс-положении; цистрон определяет одну функцию.

Межаллельная комплементация. Однако в конце 50-х годов было показано, что функциональный тест не является абсолютным критерием аллелизма. Некоторые мутации одного гена могут быть комплементарны в транс-положении, т. е. мутантные аллели в гетерозиготном состоянии (a_1/a_2) могут определять фенотип дикого или близкого к нему типа. Это явление было названо *внутригенной* или *межаллельной комплементацией*. Механизм межаллельной комплементации еще недостаточно изучен. Однако было показано, что в этом случае возникновение признака дикого типа происходит за счет взаимодействия в цитоплазме между белками — продуктами двух мутантных аллелей. Такое взаимодействие возможно лишь для ферментов (белков), молекулы которых состоят из идентичных субъединиц. В этом случае в гетерозиготной особи объединяются в одну молекулу фермента идентичные, но с разными дефектами (мутантные) субъединицы и при этом происходит взаимное исправление: восстанавливается ферментативная активность белка. Этот эффект показан для дрожжей, нейроспоры и других микроорганизмов, а также для дрозофилы. Он воспроизводится *in vitro*.

женная
собствен
ний на
действи
основн
тельно,
то през
гает ре

Есл

тельнос
мутаци
нуклеот
ний: за
послед
шего ч
числа п
механиз
ния хим

При

жет вы
веннико
ющий с
также я
мидино

Мута

будет п
РНК н
В ДНК
повлепо
гов и че
ураций
ривание
показан
мина к
щих реп
нин, кото
зультате
В другом
менена
приведен
действует
нию в Д

3. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НЕКОТОРЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПРОЦЕССОВ

Молекулярный механизм мутаций. Модель ДНК, предложенная Ф. Криком и Дж. Уотсоном в 1953 г. (см. рис. 12), способствует пониманию некоторых основных генетических явлений на молекулярном уровне: существования самого гена, его действия, репликации, мутирования и рекомбинации. Так как основным способом изучения наследственности и, следовательно, структуры гена является изучение механизма мутаций, то прежде всего рассмотрим, как модель строения ДНК помогает решить этот вопрос.

Если генетическая специфичность определяется последовательностью пар нуклеотидов в молекуле ДНК, то возникновение мутации должно быть связано с нарушением последовательности нуклеотидов. Можно предположить четыре типа таких изменений: замена одного или большего числа нуклеотидов, изменение последовательности пар нуклеотидов, удвоение одной или большего числа пар нуклеотидов, выпадение одной или большего числа пар нуклеотидов. Э. Фриз, рассматривая молекулярный механизм мутаций, отмечает несколько возможных путей влияния химических мутагенов.

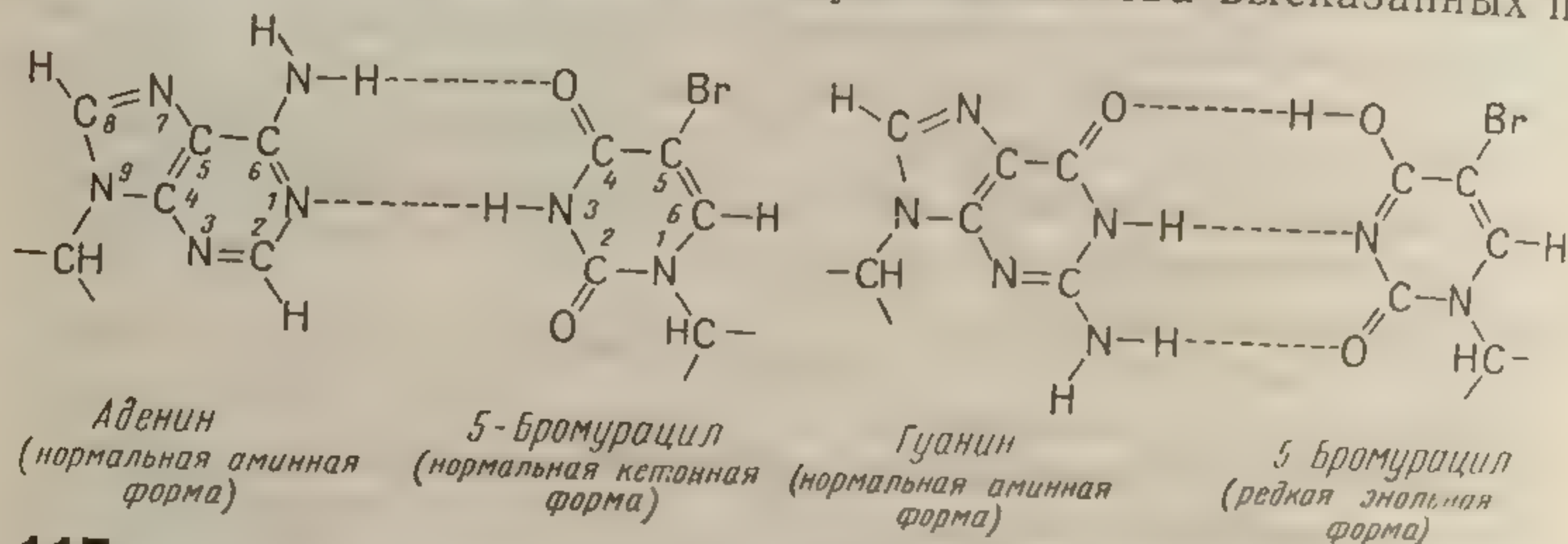
Присутствие каких-либо химических веществ в клетке может вызвать подавление нормального образования предшественников нуклеиновых кислот. Например, азосерин, подавляющий синтез пуринов, оказывается сильным мутагеном; уретан также является сильным мутагеном, подавляющим синтез пиримидинов.

Мутагенное действие может сводиться к тому, что в ДНК будет происходить включение аналогов оснований. В ДНК и РНК нормально включаются свойственные им основания. В ДНК включаются А—Т, Ц—Г, а в РНК — А—У, Ц—Г. Установлено, что к аденину на место тимина в ДНК бактерий, фагов и человека в культуре тканей может быть включен 5-бром-урацил и другие производные. Иногда, но редко происходит спаривание 5-бром-урацила с гуанином. Обе схемы спаривания показаны на рисунке 117. Если произойдет ошибка и вместо тимина к аденину присоединится 5-бром-урацил, то в последующих репликациях ДНК 5-бром-урацил может присоединить гуанин, который далее уже нормально спарится с цитозином. В результате пара оснований А—Т может заместиться на пару Г—Ц. В другом случае таким же образом пара Г—Ц может быть заменена парой А—Т. Данная схема возможных замещений приведена на рисунке 118. Сильный мутаген — азотистая кислота действует путем дезаминирования оснований. Дезаминированию в ДНК легче всего подвергается гуанин, затем цитозин

и труднее всего аденин. Результатом этого является замена оснований: $A \rightarrow T \rightarrow G \rightarrow C$.

Очевидно, любые факторы внешней среды, могущие привести к «ошибкам» последовательности нуклеотидов, должны быть мутагенами.

Использование явления трансформации дало экспериментальные доказательства в пользу большинства высказанных по-



117.

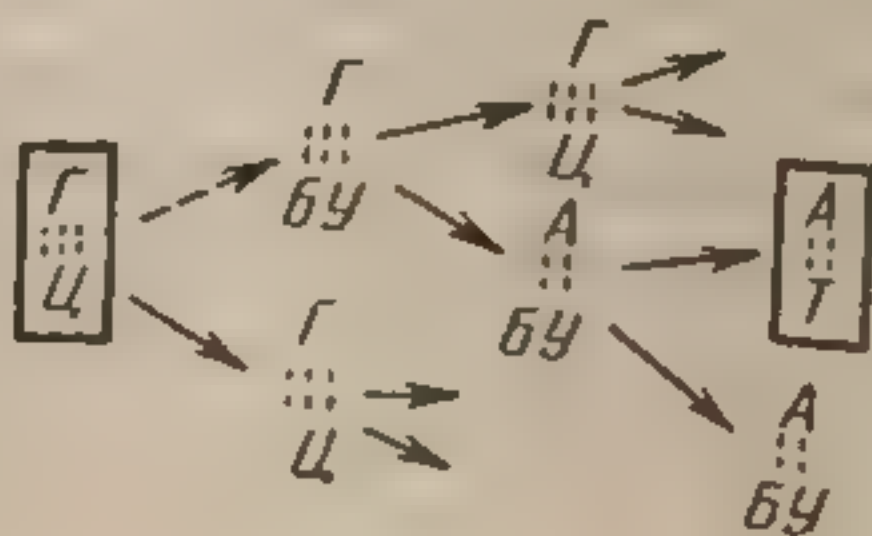
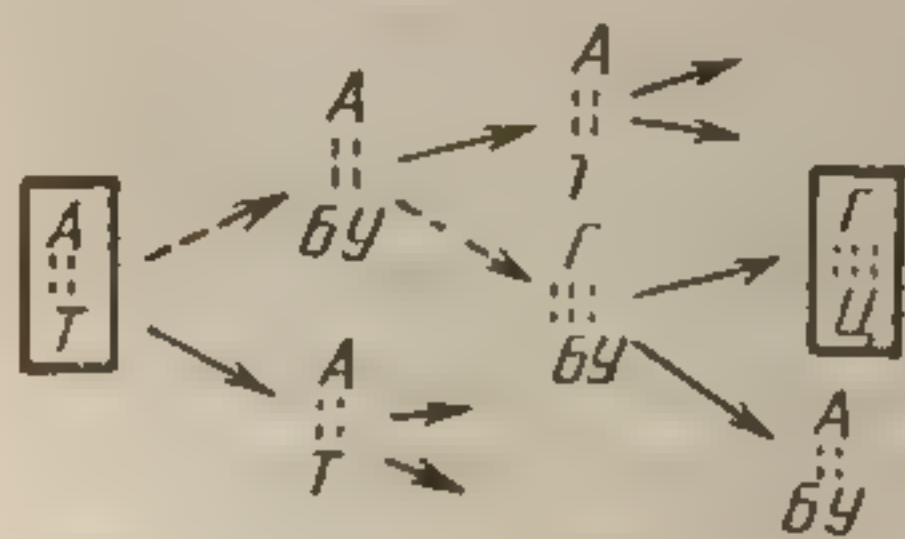
Схема спаривания аденина и гуанина с 5-бромурацилом.

ложений о молекулярном механизме мутаций.

Молекулярный механизм кроссинговера. Представление о нуклеиновых кислотах как носителях наследствен-

ной информации позволило выдвинуть ряд гипотез, объясняющих и механизм рекомбинации сцепленных генов, т. е. механизм кроссинговера. Различные варианты этих гипотез сводятся к идее, сформулированной в 1963 г. К. Уайтхаузом. В основу предполагаемого механизма положено наиболее характерное свойство молекулы ДНК, а именно способность образовывать водородные связи между комплементарными основаниями А—Т и Г—Ц. Рассмотрим гипотезу в общей форме (рис. 119).

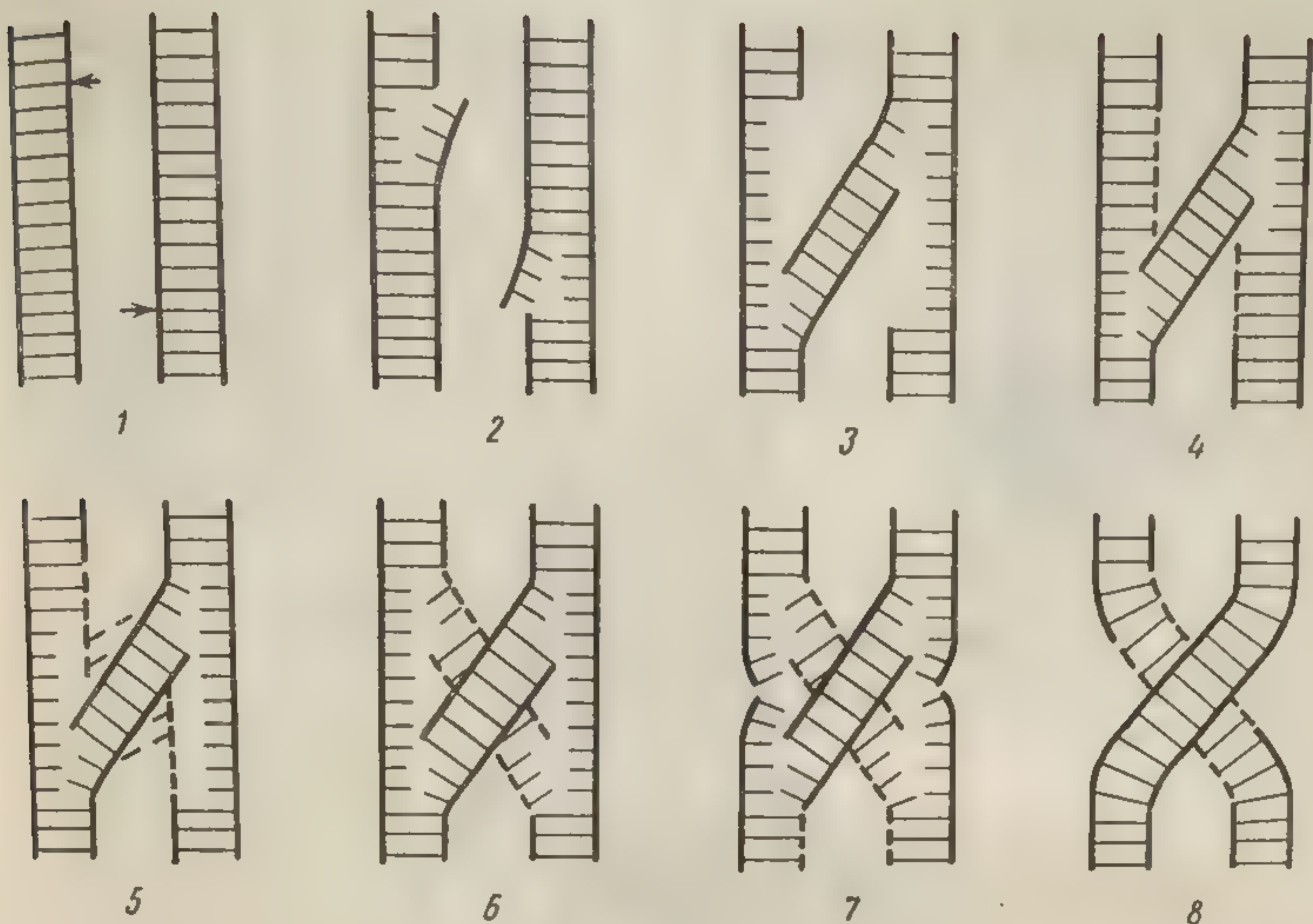
Весь процесс обмена участками двух гомологичных хромосом, считая, что каждая хроматида представлена одной молекулой ДНК, можно разбить на несколько этапов: разрыв одной цепи в близких, но не идентичных точках обеих молекул ДНК (рис. 119, 2); разрыв водородных связей между комплементарными цепочками ДНК вблизи разрывов и образование новой



118.

Замещение пар оснований: А—Т на Г—Ц и Г—Ц на А—Т.

Пунктирная стрелка указывает на ошибочное спаривание, число точечных линий между нуклеотидами соответствует числу водородных связей.



биспиральной «гибридной» структуры молекулы ДНК (рис. 119,3), локальный синтез ДНК на месте отошедших цепочек (рис. 119,4), расхождение вновь синтезированных цепочек в стороны (рис. 119,5) и их комплементарное соединение (рис. 119,6), разрыв цепочек, не претерпевших рекомбинацию (рис. 119,7), и замыкание разорванных концов (рис. 119,8).

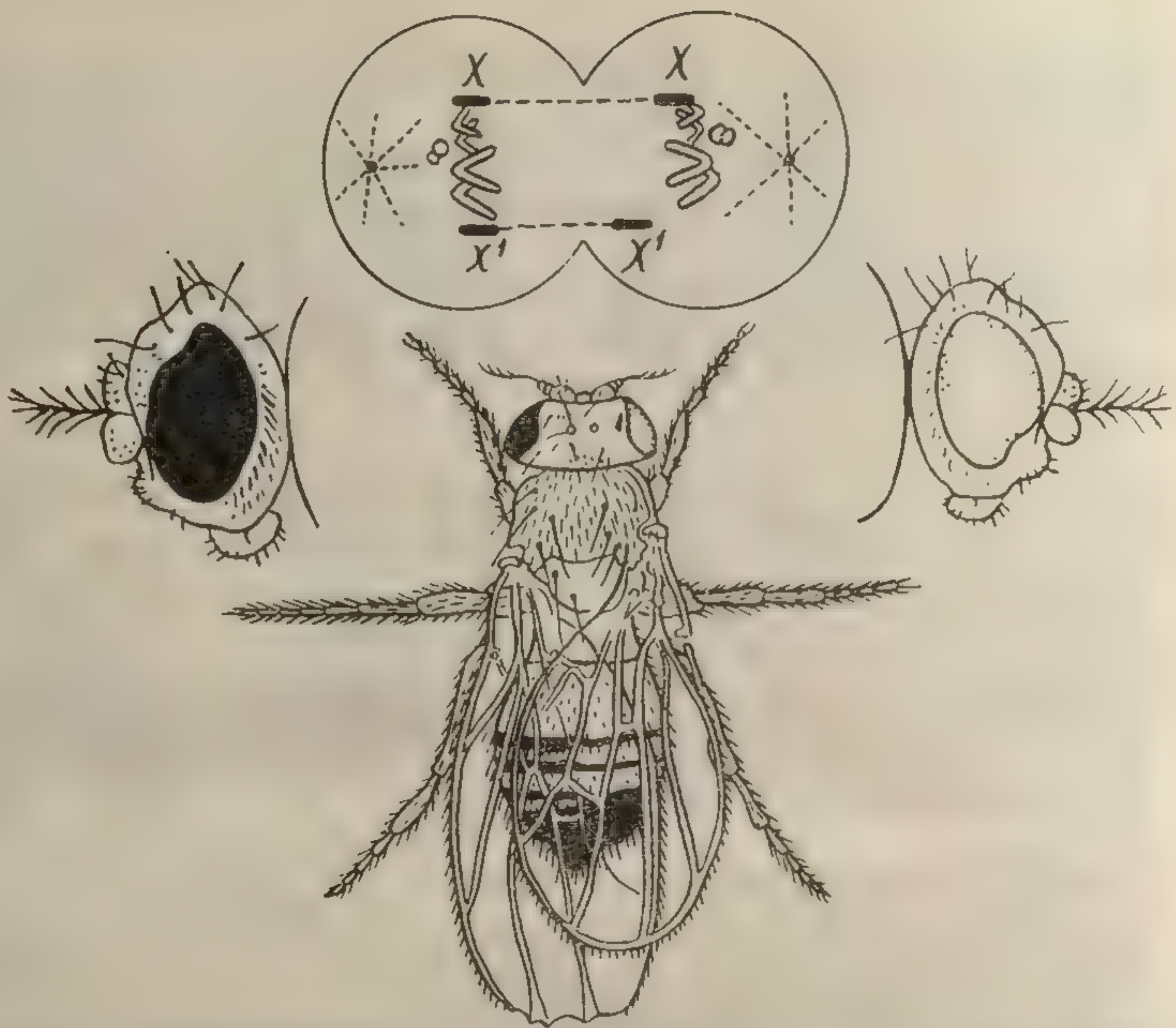
119.

Возможный механизм рекомбинации на молекулярном уровне (стрелками указаны точки первоначальных разрывов). Сплошные линии — одинарные цепочки спиралей ДНК; пунктирные — вновь синтезированные цепочки ДНК; 1—8 — этапы рекомбинации.

Все этапы процесса происходят в ранней профазе мейоза, т. е. уже после того, как закончилась редупликация хромосом. Предложенный механизм рекомбинации удовлетворительно объясняет большинство экспериментальных фактов, полученных на различных генетических объектах.

* * *

Таким образом, очевидно, что ген имеет сложное строение, он представляет собой единицу, далее делимую при кроссинговере, и не представляет собой единицы мутирования. Однако как молекулы белка нельзя разделить на части без потери ее специализации, так и ген как единица наследственной информации остается функционально неделимым.



Гинандроморф дрозофилы.
Вверху — предполагаемая схема
возникновения; X — элимини-
руется.

Ра

ляк
бок
зна
акт
не т
чен
ния
в о
о с
с од

Раздел V. Генетика пола

Проблема пола, т. е. вопрос о механизмах, которые определяют развитие мужских и женских особей, возникла еще в глубокой древности. Причину этого надо искать в ее практическом значении. Однако до сих пор эта проблема остается одной из актуальных и еще не решена окончательно. Решение ее имеет не только практический интерес, но и важное теоретическое значение. Оно позволит вскрыть генетические механизмы определения и становления одного из сложных признаков организма в онтогенезе, а также будет способствовать выяснению вопроса о соотношении дискретного определения признаков и свойств с одной стороны, и целостности организма и генотипа — с другой.

Глава 18. ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА

Пол — это совокупность признаков и свойств организма, обеспечивающих его участие в воспроизводстве потомства и передаче наследственной информации за счет образования гамет.

Прежде чем излагать генетические основы определения пола, необходимо познакомиться с биологией пола.

1. БИОЛОГИЯ ПОЛА

Обычно признаки, по которым отличаются особи разных полов, делят на *первичные* и *вторичные половые признаки*. К первичным относят те морфологические и физиологические особенности организма, которые обеспечивают образование гамет и соединение их в процессе оплодотворения. К числу их относятся, например, гонады, половые пути и наружные гениталии у высших животных, андроцей и гинецей у высших растений. К вторичным половым признакам относят признаки и свойства организма, непосредственно не обеспечивающие процессы гаметогенеза, спаривания и оплодотворения, но играющие некоторую вспомогательную роль в половом размножении. К ним относятся особенности строения плавников у рыб, оперения у птиц, грудных желез у млекопитающих, длины междоузлий и сроков цветения у высших растений и др. Из числа вторично-половых признаков выделяют иногда *ограниченные полом признаки*. Генетическую информацию о них несут все особи, но проявляются они только у одного пола. Так, быки несут гены, определяющие молочность, петухи — гены, определяющие яйценоскость, но действие их у самцов не проявляется.

Следует отличать также признаки, *зависимые от пола*. К числу зависимых от пола признаков относятся такие признаки, характер доминирования которых в гетерозиготе зависит от пола особи. Так, доминантные гомозиготные овцы (HH) рогаты, а гомозиготные рецессивы (hh) безроги, независимо от пола. Однако гетерозиготные (Hh) самцы рогатые, а самки безрогие. Аналогично наследуется раннее облысение у человека. Доминирование в таких случаях определяется количеством мужских и женских половых гормонов в крови. Знание закономерности наследования признаков, зависимых от пола, позволяет еще глубже понять сущность явления доминирования и подойти к практическому управлению доминированием.

Различия особей мужского и женского пола — *половой диморфизм* встречается у некоторых низших и многих высших растений и животных. Среди высших растений около 5000 видов двудомны. У высших животных обоеполые (*гермафродитные*) формы в норме не встречаются. Во всех случаях отличия касаются морфологических, биохимических, физиологических признаков, экологии, поведения у животных и т. д. Однако на низших ступенях эволюции у одноклеточных организмов отличия особей, вступающих в копуляцию, могут быть невидимы и касаться лишь физиологических особенностей, поэтому и пол их обозначают условно как «+пол» или «—пол». Различия между этими двумя типами часто носят количественный характер, так что у многих одноклеточных водорослей (хламидомонады, например), некоторых низших грибов или инфузорий удается выделить несколько линий, внутри которых копуляция клеток невозможна, а между линиями она осуществляется. Удалось сгруппировать многочисленные линии в «+» и «—» типы, но оказалось, что и внутри типа копуляция клеток разных линий иногда происходит.

Следовательно, здесь можно говорить об *относительной сексуальности*.

Относительная сексуальность особенно хорошо изучена у хламидомонад М. Гартманом и Ф. Мевусом. Они показали, что гаметы даже одного пола, но с разной половой валентностью способны воспроизводить потомство половым путем. Половые различия гамет связаны с гормоноподобными веществами (гамонами).

В целом можно сказать, что половой диморфизм очень широко распространен в природе и встречается на всех ступенях эволюции.

Почему же возник половой диморфизм? Для ответа на этот вопрос следует вспомнить, что биологический смысл полового процесса состоит в рекомбинации наследственной информации, ведущей к увеличению общего фонда наследственной изменчивости. Впервые на это обратил внимание Ч. Дарвин. Он сформулировал *закон биологической полезности скрещивания* и объяснил им происхождение двух полов.

Как уже было сказано, проблема пола — старая проблема. Первые попытки ее разрешения были сделаны еще Аристотелем. Было высказано много сотен различных гипотез, но они не только не решали проблему, но делали ее одной из самых запутанных и мистических. Научное решение стало возможно лишь после развития генетики (открытие законов Менделя) и цитологии (изучение карiotипов).

2. ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛА

Сущность хромосомной теории определения пола. Очень давно люди заметили, что соотношение полов у раздельнополых организмов близко к 1:1, т. е. самцы и самки встречаются одинаково часто. Ниже указан процент мужских особей у разных организмов.

| | | | |
|----------------------|-------|-------------------------|----|
| Человек | 51 | Мышь | 50 |
| Лошадь | 52 | Курица | 49 |
| Крупный рогатый скот | 50—51 | Утка | 50 |
| Овца | 49 | Голубь | 50 |
| Свинья | 52 | Дрема луговая | 49 |
| Собака | 56 | Конопля | 45 |

Еще Мендель обратил внимание, что такое же расщепление 1:1 характерно для анализирующего скрещивания: $Aa \times aa$. Было высказано предположение, что один из полов должен быть гомозиготным, а другой — гетерозиготным. Первое экспериментальное доказательство в пользу этой гипотезы было получено К. Корренсом. Среди рода *Вьюния* (переступень) есть двудомные (*V. dioica*) и однодомные (*V. alba*) виды. Для того чтобы определить, как наследуют пол мужские и женские растения двудомного вида, было произведено скрещивание их с однодомным. Оказалось, что в потомстве женских растений были только женские, а в потомстве мужских — половина женских и половина мужских растений. Отсюда был сделан вывод, что женские растения *Вьюния* гомозиготны, а мужские — гетерозиготны.

Пол, образующий одинаковые в отношении определения пола гаметы, называли *гомогаметным*, а пол, образующий разные гаметы, — *гетерогаметным*.

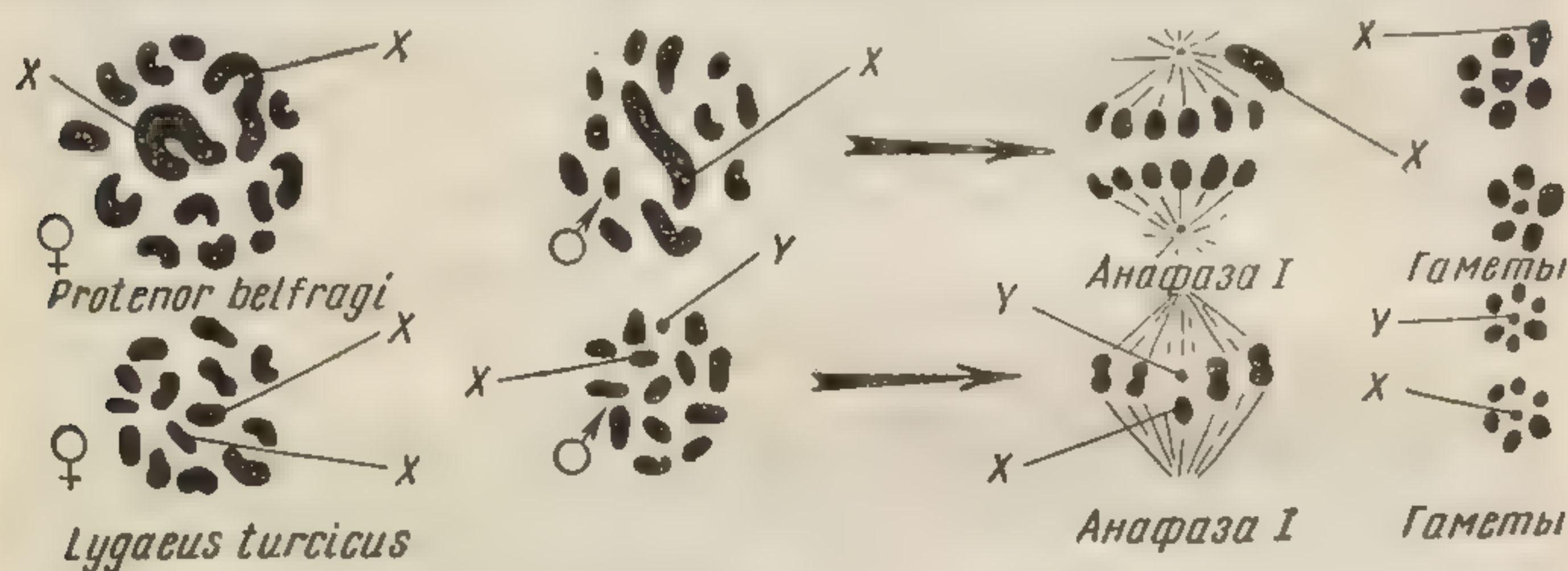
Решающее доказательство в пользу такого заключения, как было уже сказано (см. гл. 8), получили цитологи. Еще в конце прошлого века у клопа *Lygaeus* при изучении сперматогенеза были описаны гаплоидные сперматоциты II двух сортов: с X-хромосомой и Y-хромосомой, в отличие от самок, которые в яйцеклетках, кроме 6 аутосом, одинаковых с самцами, обязательно имели X-хромосому (рис. 120). У другого клопа *Protenor* гетерогаметным полом также оказался мужской. Но у этого вида половина сперматоцитов, кроме 6 аутосом, имела X-хромосому, а половина ее не имела (рис. 120).

Было высказано предположение, что X- и Y-хромосомы имеют отношение к определению пола, их называли *половыми хромосомами*. Экспериментальные доказательства этого были получены Т. Морганом и его сотрудниками при изучении наследования признаков, сцепленных с полом (см. гл. 8). Так была впервые сформулирована *хромосомная теория определения пола*.

Половые хромосомы и их роль в определении пола. Это открытие стимулировало дальнейшие цитологические исследова-

ния. Половые хромосомы были найдены у многих организмов. Среди растений впервые половые хромосомы были описаны у печеночного мха *Sphaeroglossum*. Известны они у высших растений: меландриума, щавеля, элодеи, хмеля и других. У животных они описаны для многих насекомых, птиц, млекопитающих. Описаны они и у человека.

Изучение половых хромосом показало, что они отличаются от аутосом не только генетически (см. гл. 8), но и цитологически. Половые хромосомы богаты гетерохроматином (см. гл. 2). Редупликация их происходит асинхронно с аутосомами, а у гомогаметного пола одна из X-хромосом репродуцируется позже



остальных. В мейозе они часто сильно спирализованы (*гетеропикноз*). Половые хромосомы у гетерогаметного пола (*гетероморфные пары*) не конъюгируют или конъюгируют лишь частично, что указывает на гомологичность лишь отдельных участков. Как уже говорилось (см. гл. 8), при расхождении X- и Y-хромосом в редукционном делении образуются 2 разные клетки: одна с X-хромосомой, другая — с Y-хромосомой, следовательно, соотношение гамет с X- и Y-хромосомой, образуемых гетерогаметным полом, бывает точно 1:1. Точно так же два сорта гамет образуются, если клетка содержит одну X-хромосому, при этом 50% гамет имеет X-хромосому, а 50% не имеет ее. Гаметы, образуемые гомогаметным полом, все одинаковые и содержат X-хромосому (название гомогаметный и указывает на это). В результате оплодотворения возникает равное количество самцов и самок. Иными словами, хромосомный механизм определения пола является идеальным саморегулирующимся механизмом. Анализ половых хромосом у различных организмов показал, что существуют разные типы хромосомного определения пола (табл. 14). Они получили название тип XO и тип XY. Гетерогаметным полом может быть как мужской, так и женский. Сейчас описаны и более сложные комплексы половых хромосом, но они принципиально не отличаются от только что названных.

120.

Кариотипы самцов и самок и хромосомные наборы гамет гетерогаметного пола.

Таблица 14

Типы определения пола

| Тип | Гетерогамет- ный пол | Гаметы | | Зиготы | | Организмы |
|-----|-------------------------|--------|-------|--------|-------|--|
| | | Самцов | Самок | Самцов | Самок | |
| XU | Мужской | X и U | X | XU | XX | Человек, млеко- питающие, дро- зофила, мелан- дриум и др. |
| XO | » | X и O | X | XO | XX | Клоп (Protoper), кузнечики |
| XU | Женский | X | X и U | XX | XU | Dioscorea и др. |
| XO | » | X | X и O | XX | XO | Птицы, земно- водные, репти- лии, бабочки, клубника и др. Моль и др. |

Гинандроморфизм. Иногда встречаются такие явления, кото-
рые как будто специально созданы природой для проверки пра-
вильности теории. В отношении хромосомной теории примером
может служить явление *гинандроморфизма*. Организмы, совме-
щающие в себе части тела разных полов — мужского и жен-
ского, называют *гинандроморфами* (гин — ♀, андр — ♂). Гин-
андроморфы существуют у тех видов, у которых четко выра-
жен половой диморфизм (насекомые, птицы, человек), но встре-
чаются они редко.

При латеральном гинандроморфизме, например у дрозофилы,
одна половина тела имеет признаки женского пола, а другая —
мужского (см. рис. на стр. 288). Как может возникнуть такой
организм? Цитологические исследования показывают, что ткани
гинандроморфа химерны: женская половина несет две X-хромосомы,
а мужская — одну.

На приведенном рисунке показан случай, когда у гинандро-
морфа рецессивный, сцепленный с полом ген *white* проявился
на мужской стороне тела и не проявился на женской. Почему
это так?

У гинандроморфа, возникшего из зиготы w^+w , при первом
делении дробления в силу каких-то необычных условий одна из
X-хромосом, несущая ген w^+ , в одной из дочерних клеток (бла-
стомеров) утрачивается. Тогда две дочерние клетки окажутся
неодинаковыми в отношении X-хромосом: одна $\frac{w}{w^+}$, а вторая w .

Половина тела мухи, развившаяся из первой клетки, ока-
жется женской и с красным глазом, а из второй разовьется по-
лови́на тела с признаками мужского пола и с белым глазом,

поскольку рецессивный ген w , содержащийся в единственной X-хромосоме, будет в гемизиготном состоянии.

Таким образом, и цитологический, и генетический анализ показывает, что в данном случае причиной гинандроморфизма может быть элиминация одной из X-хромосом.

Кроме этого типа гинандроморфизма, который можно назвать монозиготным, известен также дизиготический гинандроморфизм. Он обнаружен у бабочек — *Abaghas*, тутового шелкопряда и у дрозофилы. Например, иногда в яйцеклетке тутового шелкопряда (самка гетерогаметна) образуются два женских пронуклеуса, один из которых кроме аутосом (обозначим их A) содержит X-хромосому ($X+A$), а другой — $Y+A$. При полиспермии оба пронуклеуса будут оплодотворены разными спермиями, тогда в одном из бластомеров будет $XX+AA$, а в другом — $XY+AA$. Это и приведет к развитию дизиготного гинандроморфа. Аналогично может возникать гинандроморф у дрозофилы, только здесь различия между бластомерами получаются за счет разных сперматозоидов (самцы гетерогаметны).

Исключения из хромосомной теории определения пола. По мере накопления фактов хромосомная теория определения пола не только находила подтверждение, но и встречала некоторые трудности. Оставался открытым вопрос о том, не являются ли половые хромосомы индикаторами пола, вторично-половыми признаками?

Анализ исключительных особей у дрозофил, которые были получены в опытах Бриджеса, как результат нерасхождения половых хромосом (см. гл. 8) показал, что особи, имеющие, кроме аутосом, XXY -хромосомы ($XXY+AA$), являются самками, а особи $XO+AA$ — самцами. Эти факты убедительно говорили о том, что половые хромосомы отнюдь не индикаторы пола. Но как же они определяют пол, если особи $XY+AA$ и $XO+AA$ являются самцами, а $XX+AA$ и $XXY+AA$ самками? Очевидно, дело обстоит не так просто, как это казалось вначале.

3. БАЛАНСОВАЯ ТЕОРИЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛА

Гипотеза Бриджеса. К. Бриджес обнаружил у дрозофилы несколько самок, имевших триплоидный набор хромосом $3X+3A$. При скрещивании их с диплоидными самцами $XY+2A$ было получено потомство, морфологическое, цитологическое и генетическое обследование которого выявило восемь типов особей с различным соотношением половых хромосом и наборов аутосом: $3X:3A$; $2X:2A$; $(2X+Y):2A$; $2X:3A$; $(2X+Y):3A$; $XY:2A$; $3X:2A$; $XY:3A$. Появление анеуплоидных мух обусловлено нарушением нормальной конъюгации и расхождения хромосом в мейозе у триплоидных самок (см. гл. 13).

Преобладание наборов аутосом в женской зиготе ($2X:3A$) привело к образованию особей с промежуточным развитием пола, т. е. *интерсексов*. Уменьшение числа X-хромосом ($X:2A$) привело к развитию мужского пола. Но если число наборов аутосом увеличивается до трех при наличии одной X-хромосомы ($X:3A$), развивается *сверхсамец* — организм с гипертрофированными признаками самца. Он оказывается стерильным. Напротив, увеличение числа X-хромосом при диплоидном числе аутосом ($3X:2A$) ведет к развитию *сверхсамки* с ненормально развитыми яичниками и с другими нарушениями признаков пола.

На основании этих опытов К. Бриджес пришел к выводу, что у дрозофилы женский пол определяет не присутствие двух X-хромосом, а мужской — XY, а соотношение числа половых хромосом и наборов аутосом является решающим в определении пола особи. Гены женской тенденции сосредоточены главным образом в X-хромосомах, гены мужской — в аутосомах. Это видно из того, что все особи с балансом хромосом (или половым индексом) $X:A=1$ представляют собой самок, отношение $X:2A=0,5$ дает самцов; баланс хромосом с отношением от 1 до 0,5 определяет интерсексуальность. Отношение трех X-хромосом к двум наборам аутосом $3X:2A=1,5$ ведет к развитию сверхсамок. Напротив, увеличение количества наборов аутосом на одну X-хромосому $X:3A=0,33$ определяет развитие сверхсамцов. Эти формы называют *суперсексами*. Y-хромосома у дрозофилы пол не определяет. В таблице 15 приведены различные половые типы

Таблица 15
Определение пола у дрозофилы согласно
балансовой теории

| Пол | Число X-хромосом | Число наборов аутосом (A) | Половой индекс $X:A$ |
|----------------------------|------------------|---------------------------|----------------------|
| Сверхсамки | 3 | 2 | 1,50 |
| Нормальные самки { | 4n | 4 | 1,00 |
| | 3n | 3 | 1,00 |
| | 2n | 2 | 1,00 |
| | n* | 1 | 1,00 |
| Интерсексы | 2 | 3 | 0,67 |
| Нормальные самцы | 1 | 2 | 0,50 |
| Сверхсамцы | 1 | 3 | 0,33 |

Примечание. Звездочкой отмечены не встречающиеся гаплоидные особи, однако участки тканей такой структуры удавалось наблюдать в диплоидных особях. Эти участки обнаруживали женские признаки.

и соответствующие им половые индексы у дрозофилы (по Бриджесу).

Для доказательства того, что пол у дрозофилы определяется балансом многих генов, а X-хромосома определяет женский пол и аутосомы — мужской, были проведены дополнительные остроумные опыты. Методом хромосомных перестроек (дупликаций) стали получать особей, имеющих, кроме двух X-хромосом и трех наборов аутосом, дополнительные участки X-хромосомы различной длины. По мере удлинения таких участков интерсексы становились все более похожими на самок, как и следовало ожидать. Кроме того, в потомстве триплоидных самок в ряду поколений была проведена селекция на проявление *интерсексуальности*, т. е. на способность давать интерсексов либо женского, либо мужского типа. При этом соотношение хромосом у триплоидных самок этих двух линий сохранялось прежним — 3X:3A, так же как и соотношение хромосом у интерсексов, а проявление интерсексуальности у потомства изменялось в соответствии с направлением селекции.

Гипотеза Гольдшмидта. Еще в 1911 г. Р. Гольдшмидт показал, что при реципрокных скрещиваниях различных географических рас непарного шелкопряда (*Limantria dispar*) в потомстве наряду с самцами и самками возникают формы, имеющие постепенные переходы в отношении первичных и вторичных половых признаков от мужского пола к женскому, т. е. интерсексы. Интерсексы имели хромосомный набор, типичный или для самок, или для самцов.

Гольдшмидт объяснил полученные результаты следующим образом. У бабочек непарного шелкопряда гетерогаметным полом (XY) является женский, а гомогаметным (XX) — мужской. Можно представить, что интерсексуальность в этом случае объясняется балансом двух факторов: женского (в Y-хромосоме) и мужского (в X-хромосоме). При этом играет роль «сила» и «слабость» этих факторов у разных рас, а не соотношение хромосом, как это имело место у дрозофилы.

Если скрещивается самка «слабой» расы с самцом «сильной» расы, то все самцы будут нормальными, а самки — интерсексами. В этом случае гены, определяющие мужской пол, локализованные в X-хромосоме, пришедшей от самца, «сильнее», чем гены, определяющие женский пол в Y-хромосоме, пришедшей от «слабой» матери. Следовательно, и эта гипотеза определения пола также может быть названа гипотезой «генного баланса».

Универсальность балансовой теории определения пола. Многочисленные факты, накопленные генетикой в последние годы, позволили сформулировать балансовую теорию определения пола, согласно которой пол особи определяется балансом генов, детерминирующих мужской и женский пол и локализованных в любых хромосомах генома.

Так, у человека, в отличие от дрозофилы, У-хромосома играет большую роль в определении пола. При отсутствии У-хромосомы и любом числе Х-хромосом особь фенотипически определяется как женская. Наличие У-хромосомы определяет развитие мужского пола. У тутового шелкопряда У-хромосома сдвигает баланс, определяя женский пол, независимо от числа Х-хромосом в кариотипе и степени пloidности.

Балансовая теория определения пола оказалась приложимой и к высшим растениям. У дремы (*Melandrium*) пол определяется прежде всего балансом Х- и У-хромосом. Изменение количества аутосом эффекта не дает. Однако даже женские растения, лишенные У-хромосомы, имеют мужские потенции. Так, при поражении женских растений головней в цветках развиваются тычинки, т. е. цветки становятся морфологически гермафродитными.

Однако известны случаи, когда пол особей определяется не балансом хромосом, а взаимодействием нескольких генов. Так, у пчел, например, из оплодотворенных яиц развиваются диплоидные самки, а из неоплодотворенных (партеногенетически) — самцы. Диплоидия соматических тканей восстанавливается лишь в процессе развития самца. Однако можно предполагать, что не сам факт оплодотворения определяет пол у пчел, как это считали до сих пор. Так, у наездника (*Nabrobрасон*), близкого к пчеле вида, из оплодотворенных яиц развиваются самки, а из неоплодотворенных — самцы. Но описаны случаи, когда при близкородственном спаривании из оплодотворенных яиц развиваются самцы. Генетический анализ показал, что женский пол у наездника определяется комплементарно гетерозиготным состоянием двух аллелей: $\frac{x^a x^+}{x^+ x^b}$, а мужской — гомозиготным $\frac{x^a x^+}{x^a x}$

или $\frac{x^+ x^b}{x^+ x^b}$, независимо от наличия или отсутствия оплодотворения. Сейчас получены данные, что и у пчел из оплодотворенных яиц могут иногда выводиться трутни. Может быть, и у них имеет место аналогичный механизм взаимодействия генов.

Балансовая теория определения пола сейчас является общепринятой. Она показывает генетически обусловленную потенциальную бисексуальность всех раздельнополых организмов и их гамет. Механизмы, поддерживающие баланс генов, могут быть разными.

Половой хроматин. В 1949 г. М. Барр и Ч. Бертрам, изучая нейроны у кошки, обратили внимание на то, что в интерфазном ядре клетки содержится интенсивно окрашивающееся некоторыми красителями тельце, причем оно присутствует в ядрах клеток самок и отсутствует у самцов. Оказалось, что такое тельце встречается у многих животных и всегда только у женского пола, независимо от его гетерогаметности. Эта структура в ядре

клетки
Барр
тканя
(пече
ных
позво
позво
рулы,
и в эм
На
не вл
являет
полово
мая с
мосом
Ме
Х-хром
терфаз
клетка
хромат
щихся
тина. К
лей ци
полово
вого х
связыв
мосом,
выравни
самцов

4. РОЛ

След
среды
низмов.
дельно
лируют
низмом.
У н
у червя
Самки ч
зиготиру
личинки
превратя
преврати
чинку из
интерсек

клетки получила название *полового хроматина* или «*тельца Барра*» (рис. 121). Половой хроматин обнаружен в различных тканях (нервная, гладкие мышцы, эпителиальная) и органах (печень, сердце, кожа, различные железы) позвоночных животных (млекопитающие, птицы), в том числе и у человека, у беспозвоночных и у растений (щавель). Показано, что у ряда позвоночных он появляется в онтогенезе не ранее стадии гаструлы, но раньше закладки гонад. Та же картина наблюдается и в эмбриогенезе человека.

На локализацию, форму и структуру полового хроматина не влияют половые гормоны. Это указывает на то, что он не является вторичным половым признаком. Между числом телец полового хроматина и числом X-хромосом в ядре имеется прямая связь. Предполагается, что по своей природе он имеет хромосомное происхождение и родствен X-хромосомам.

Методом автордиографии было установлено, что одна из X-хромосом диплоидного женского организма удваивается в интерфазе позднее, чем все остальные хромосомы. В мужских клетках X-хромосома не запаздывает с удвоением, и полового хроматина в них не наблюдается. Число поздно репродуцирующихся X-хромосом соответствует числу телец полового хроматина. На основании такого совпадения и ряда других показателей цитогенетиками и был сделан вывод о том, что образование полового хроматина связано с X-хромосомами. Наличие полового хроматина в интерфазных ядрах самки млекопитающих связывают с гетеропикнотическим состоянием одной из X-хромосом, инактивация которой является, очевидно, механизмом, выравнивающим баланс половых хромосом и аутосом в клетках самцов и самок.

4. РОЛЬ УСЛОВИЙ СРЕДЫ В ОПРЕДЕЛЕНИИ ПОЛА

Следует специально рассмотреть вопрос о роли условий среды в определении пола. Можно выделить три группы организмов. К первой группе относится большинство известных раздельнополых организмов, у которых условия среды не контролируют пол особи. Пол определяется только генетическим механизмом.

У немногочисленных морских беспозвоночных, например у червя *Bonellia viridis*, внешняя среда определяет пол особи. Самки червя крупные, самцы микроскопических размеров, паразитируют в матке самки. Индифферентные в половом отношении личинки могут прикрепиться к хоботку самки и в этом случае превратятся в самцов, а могут вести свободный образ жизни и превратиться в самок. Если поселившуюся в хоботке самки личинку изолировать и выращивать отдельно, то она становится интерсексом. Очевидно, такой способ определения пола, когда

гены, определяющие мужской и женский пол, находятся в состоянии равновесия и условия среды сдвигают баланс в сторону преобладания одного или другого пола, является наиболее выгодным для этого вида, обеспечивая наибольшую вероятность оставления потомства. Эволюционно этот способ, вероятно, самый примитивный.

Наиболее древний тип определения пола, сохранившийся у обоеполюх растений (гермафродитных или раздельнополюх, но однодомных) и у гермафродитных животных, — это определение в ходе онтогенетической дифференцировки. Вопрос о том, почему происходит дифференцировка наследственно идентичной ткани то в сторону мужского, то в сторону женского пола в пределах одного организма, частный вариант общего вопроса о причинах дифференцировки тканей и органов в онтогенезе (см. раздел VI).

От определения пола следует отличать процесс становления половых признаков в онтогенезе, который получил название *дифференциации пола* (см. гл. 19).

* * *

Подводя итоги, можно сказать, что на всех уровнях организации живой природы организмы являются генетически бисексуальными, т. е. имеют две возможности развития, и определение пола — результат баланса генов, механизм поддержания которого может быть разным. Наиболее широко распространена саморегулирующаяся система половых хромосом.

Разв
организ
среды.
Так
ференци
нова ор
его разв

1. ДИФФ

Вслед
т. е. раз
тельной
механизм

Зачат
у эмбри
стоят из
цессе ди
и из внут
ваются м

В ход
гонады и
вается м
кортикал
менники.
ряется
слоя, в с
мировани
нады пр
В соответ
ваниями
ловые пу
дываются
обоих пол
Проце
у многих
гормонами

Глава 19. ДИФФЕРЕНЦИАЦИЯ И ПЕРЕОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА

Развитие признаков пола, как и любых других признаков организма, определяется генотипом и факторами внешней среды.

Так как организмы генетически бисексуальны, процесс дифференциации пола оказывается сложным. Бисексуальная основа организма в принципе позволяет изменять направление его развития, т. е. переопределять пол в онтогенезе.

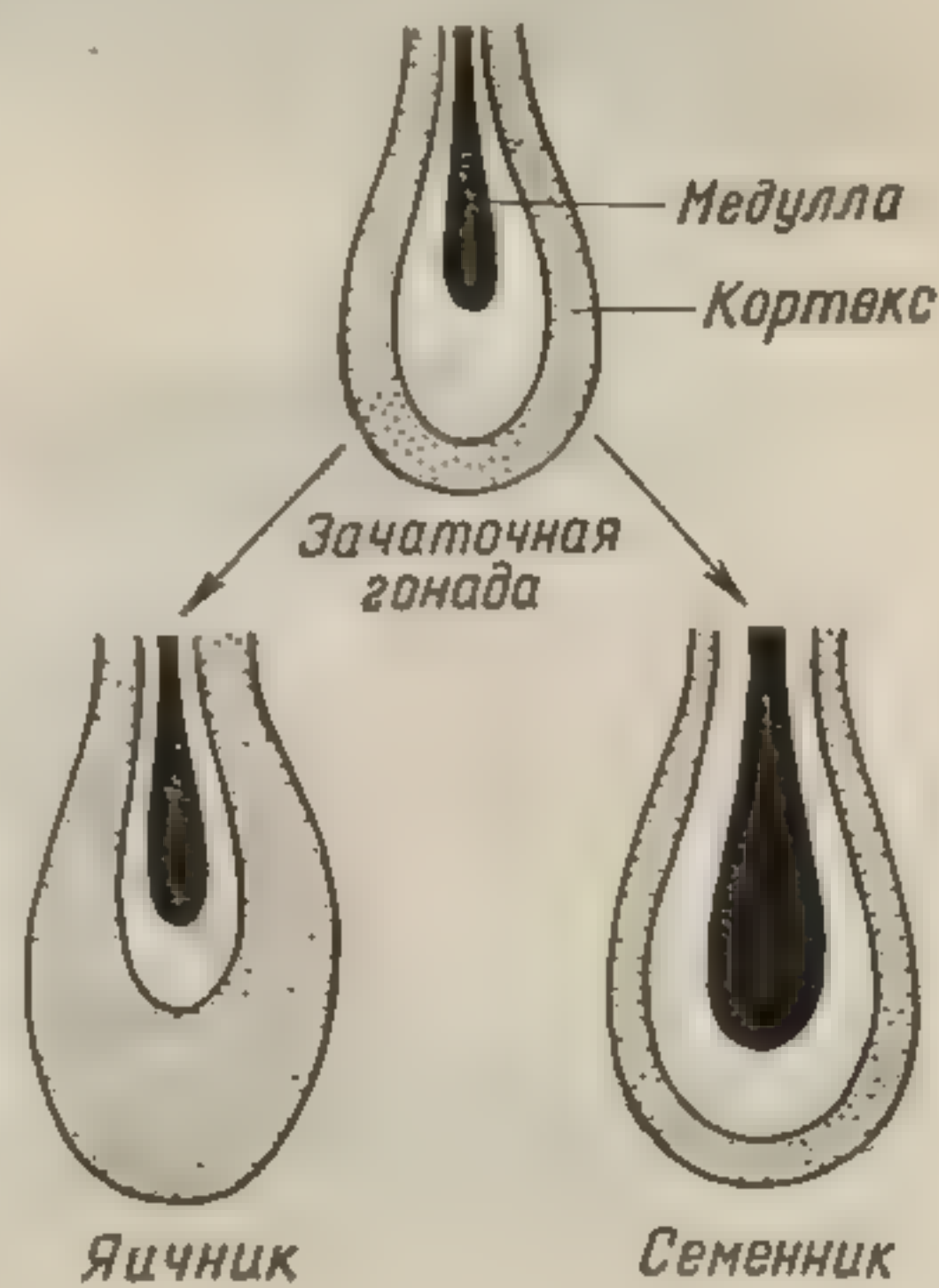
1. ДИФФЕРЕНЦИАЦИЯ ПОЛА

Вслед за определением пола следует дифференциация, т. е. развитие половых различий: формирование воспроизводительной системы, а также физиологического и биохимического механизмов, обеспечивающих скрещивание.

Зачаточные индифферентные в половом отношении гонады у эмбрионов животных имеют двойственную природу. Они состоят из внешнего слоя — кортекса (cortex), из которого в процессе дифференциации развиваются женские половые клетки, и из внутреннего слоя — медуллы (medulla), из которого развиваются мужские гаметы (рис. 122).

В ходе дифференциации пола идет развитие одного из слоев гонады и подавление другого. У мужского пола быстрее развивается медуллярная ткань, которая подавляет деятельность кортикального слоя, в результате гонады превращаются в семенники. У женского пола ускоряется развитие кортикального слоя, в силу чего подавляется формирование медуллярного слоя и гонады превращаются в яичники. В соответствии с этими преобразованиями дифференцируются и половые пути, которые тоже закладываются одинаковыми у особей обоих полов.

Процесс дифференциации пола у многих животных обусловлен гормонами, которые выделяются



122.

Схема дифференциации гонад в онтогенезе.

не только эндокринными железами, но кортикальным и медуллярным слоями полового зачатка, а в последующем — и половыми железами. Эти вещества отличаются по характеру своего действия и по времени их выработки. У особей мужского пола преобладает «мужское вещество» — медулларин, у женского — кортикальный гормон.

Дальнейшая дифференциация пола, особенно развитие вторичных половых признаков, также идет под влиянием различных гормонов. Уровень гормональной секреции контролируется генами, точнее, их балансом. Преобладание генов, определяющих мужской пол, в общем балансе приводит к повышению активности мужских гормонов и к дифференциации мужского пола, обратное соотношение генов — к развитию женского пола. Смена активности гормональной секреции то одного, то другого пола в онтогенезе приводит к развитию интерсексуальных форм.

На дифференциацию пола у высших растений значительное влияние оказывают растительные гормоны — ауксины.

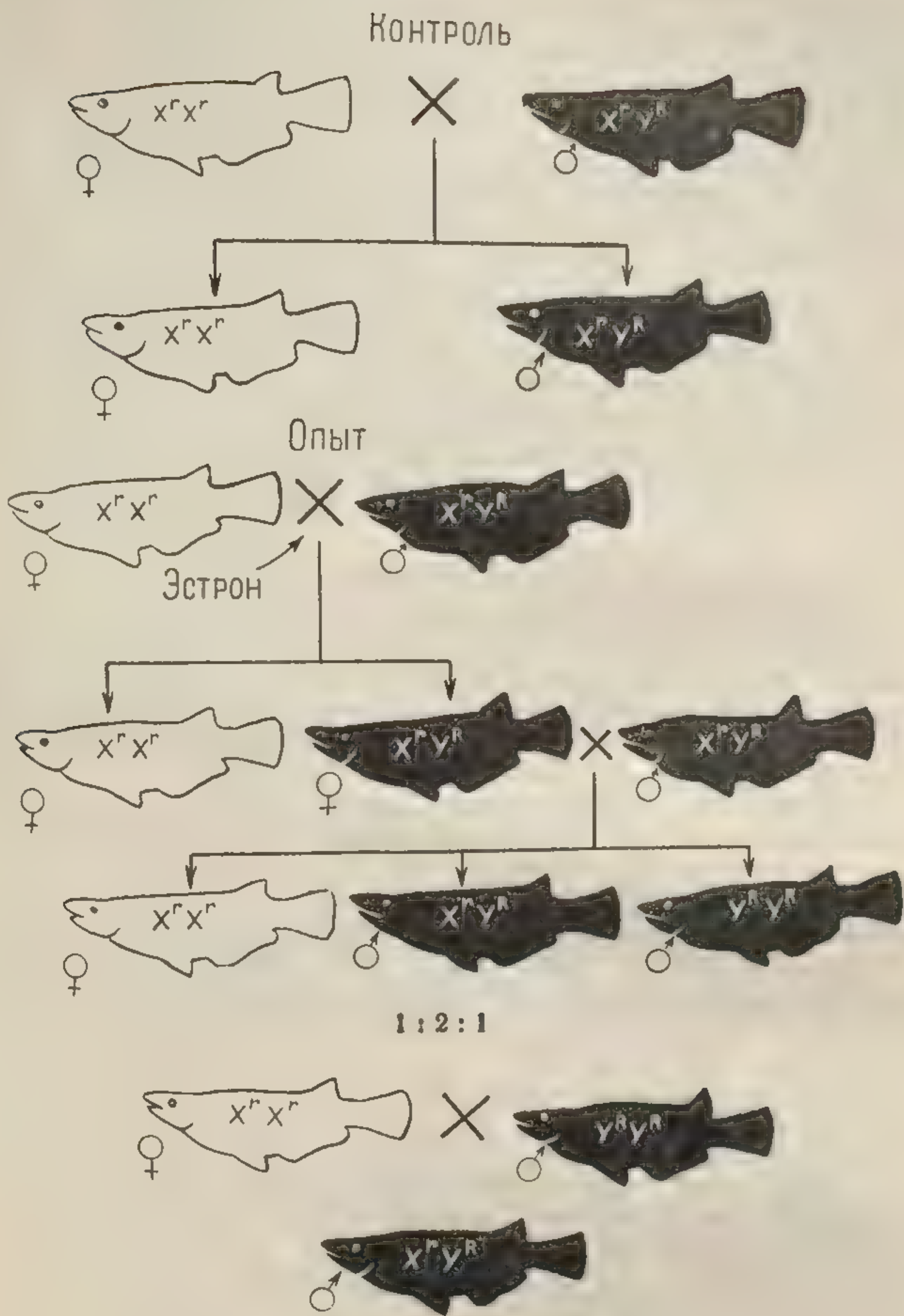
2. ПЕРЕОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА В ОНТОГЕНЕЗЕ

Наилучшим доказательством наследственной бисексуальности организмов является изменение пола в онтогенезе в естественных или искусственных условиях.

У млекопитающих при развитии разнополых близнецов иногда происходит изменение пола одного из них в эмбриогенезе. Так, у разнополых двоен крупного рогатого скота бычки развиваются нормально, а телочки часто оказываются интерсексами. Такие животные были названы *фримартинами*; они, как правило, бесплодны. Подобные изменения вызываются тем, что семенники раньше начинают выделять мужские гормоны в кровь, чем яичники. Этот пример не единичен. Известны и другие случаи переопределения пола в онтогенезе особи без специального воздействия.

Однако в последние годы все больше привлекает внимание исследователей экспериментальное переопределение пола. Один из замечательных примеров полного переопределения пола в онтогенезе получен на аквариумных рыбках в исследовании Т. Ямамото в 1953 г. В опыт были взяты медаки (*Oryzias latipes*), у которых доминантный ген красной окраски R находится в Y -хромосоме, а его рецессивная аллель r — в X -хромосоме. В этом случае самцы (X^rY^R) всегда будут красными, а самки, имеющие генотип X^rX^R , — белыми. Автор проверил наследование этого признака в нескольких поколениях. Скрещивание $\text{♀ } X^rX^r \times \text{♂ } X^rY^R$ неизменно давало белых самок и красных самцов (рис. 123).

В опыте выклюнувшиеся, еще не дифференцированные в половом отношении мальки получали в корме в течение 8 месяцев



123.

Гормональное переопределение пола у рыб.
Гены R — красной, r — белой окраски.

добавку женского полового гормона (эстрогена или стилбестрола). В результате оказалось, что все рыбки (белые и красные) по фенотипу были самками, с нормальными яичниками и с женскими вторичными половыми признаками. Они были способны скрещиваться с нормальными красными самцами. Анализ показал, что красные самки были генотипическими самцами. Скрещивание таких самок с нормальными самцами $\text{♀ } X^rY^R \times \text{♂ } X^rY^R$ давало расщепление по полу не 1:1, а 1 ♀ (X^rX^r) : 3 ♂ ($2X^rY^R$ и 1 Y^RY^R).

Наличие самцов Y^RY^R доказывается результатами скрещивания (см. рис. 123). При действии мужского гормона (метилтестостерона) белые рыбки, т. е. рыбки с генотипом самки — X^rX^r становятся самцами. При скрещивании их с нормальными самками (X^rX^r) в потомстве получаются только самки.

Этот пример не единичен. Такие результаты получены у тритона (*Pleurodeles waltlii*), некоторых лягушек (*Xenopus laevis*), многих рыб и ряда других животных. Аналогичные данные получены и на растениях.

Следует заметить, что неизменность генотипа у особей с переопределенным полом, так же как и у их потомства, является хорошей иллюстрацией ошибочности концепции «наследования приобретенных признаков» (см. гл. 25). Однако переопределение пола в онтогенезе не всегда удается. В 1956 г. в США появилось сообщение о том, что обработка эстрогенами куриных яиц до инкубации вызывает полное превращение мужского пола в женский. Нет необходимости говорить, насколько это практически выгодно. Поэтому за границей и у нас в стране была проведена проверка возможности такого переопределения с генетической маркировкой половых хромосом. Опыты показали, что обработка женским половым гормоном (диэтилстилбестролом) яиц до инкубации действительно превращает мужской пол в женский, но только на короткий период. При дальнейшем развитии генотип брал верх, и у таких цыплят наблюдалась полная реверсия к мужскому полу.

* * *

Итак, генетическая бисексуальность организмов дает возможность изменения дифференцировки пола в онтогенезе, т. е. переопределения пола особи.

Глава 20. СООТНОШЕНИЕ ПОЛОВ И ПРОБЛЕМА ЕГО РЕГУЛЯЦИИ

Как уже было сказано, существует генетический механизм определения пола, который обеспечивает соотношение 1:1.

Генетически определенное соотношение полов называют *первичным соотношением*. Однако в процессе развития вследствие неравной жизнеспособности мужских и женских зигот, переопределения пола и других причин соотношение полов может изменяться. Измененное соотношение, вызванное различными факторами в процессе индивидуального развития, называют *вторичным соотношением* полов. Чаще всего вторичное соотношение полов сдвигается в сторону преобладания самок, что объясняется меньшей жизнеспособностью особей мужского пола.

Известно, что у человека на 100 новорожденных девочек приходится 106 мальчиков. По данным статистики ряда стран, соотношение по полу в детском возрасте составляет 103 мальчика на 100 девочек, а в юношеском уже 100:100. К 50-летнему возрасту на 100 женщин приходится 85 мужчин, а к 85-летнему — всего 50 мужчин.

1. СООТНОШЕНИЕ ПОЛОВ В ЕСТЕСТВЕННЫХ УСЛОВИЯХ

Соотношение полов у разных организмов сильно колеблется. Можно найти примеры почти любого соотношения по полу, вплоть до $100 \text{ ♀} : 0 \text{ ♂}$ и $0 \text{ ♀} : 100 \text{ ♂}$.

Изменение соотношения полов может быть обусловлено как факторами, действующими в ходе онтогенеза, так и генетическими причинами.

В последние годы у ряда насекомых (некоторых видов дрозофилы, божьих коровок) найдены однополые линии. Самки этих линий дают исключительно женское потомство. При скрещивании это свойство наследуется по материнской линии.

Обнаружено, что в гемолимфе мух однополых линий имеется мелкая спирохета, которая, видимо, избирательно поражает мужскую зиготу. Гибель зигот мужского типа регистрируют по отмиранию 50% отложенных оплодотворенных яиц (см. гл. 10).

Известны случаи, когда соотношение полов изменяется под влиянием генетических причин. Так, у дрозофилы в одной из аутосом обнаружен рецессивный ген t , который в гомозиготном состоянии и превращает женские зиготы ($2X+A$) в фенотипически самцов; эти самцы оказываются стерильными. Самцы XU ,

гомозиготный по гену t , является плодовитым. Если нормальная самка ($XXt^{+}t^{+}$) скрещивается с самцом, гомозиготным по указанному гену ($XUtt$), то в первом поколении самки имеют генотип $XXt^{+}t$, а самцы $XUt^{+}t$. В потомстве этих мух происходит следующее расщепление:

| ♂ Гаметы ♀ Гаметы | xt^{+} | xt | yt^{+} | yt |
|----------------------|-------------------------|-------------------------------|-------------------------|---------------------|
| xt^{+} | $xxt^{+}t^{+}$ Самка | $xxt^{+}t$ Самка | $xyt^{+}t^{+}$ Самец | $xyt^{+}t$ Самец |
| xt | $xxt^{+}t$ Самка | $xxtt$ Стерильный самец | $xyt^{+}t$ Самец | $xytt$ Самец |

$1/4$ самок имеет аллель t в гомозиготном состоянии, они оказываются по фенотипу самцами. Этот факт не единичен, подобные явления описаны для человека, животных и растений. Например, обнаружены гены, которые однодомное растение кукурузы превращают в двудомное. Рецессивный мутантный ген sk в гомозиготном состоянии превращает растение в мужское, так как вызывает недоразвитие и гибель семян. Другой мутантный рецессивный ген ts в гомозиготном состоянии вызывает развитие семян в метелке, а пыльники при этом не развиваются, т. е. происходит превращение метелки в женское соцветие. Иногда превращение однодомного растения в женское может определяться цитоплазмой (см. гл. 10).

Описано явление женской стерильности у однодомного вида сорго, определяемое взаимодействием генов.

Поиски специальных генов, контролирующих определение пола, представляют большой практический интерес, так как открывают возможности направленного формирования генотипов.

В природе определенное соотношение полов контролируется естественным отбором, так как это имеет значение для воспроизведения оптимальной численности вида и поддержания наследственной изменчивости.

2. ИСКУССТВЕННАЯ РЕГУЛЯЦИЯ СООТНОШЕНИЯ ПОЛОВ

Человек стремится к искусственному регулированию соотношения полов. Здесь уже достигнуты определенные результаты. Так, Б. Л. Астауров у тутового шелкопряда вызывал партеногенез действием высокой температуры, при этом отсутствовал мейоз, в потомстве получалось 100% самок. При естественном

партеногенеза
только самки
потомство т

В течение
искусственно
щих (кроли
щью электр
самок «кат
с этой же
разделенно
результаты
Однако эти
так как они
их недостат
творяемост

Следует
в изменении
очень вели
ные исследо
неслучайно
тельная ги
рательное
Исследован
различные
идеального

Итак, в
ношение по
быть вызва
действующи
соотношени
объекта.

партеногенезе, когда мейоз происходит нормально, возникают только самцы, так как особи УУ гибнут. При андрогенезе все потомство только мужского пола.

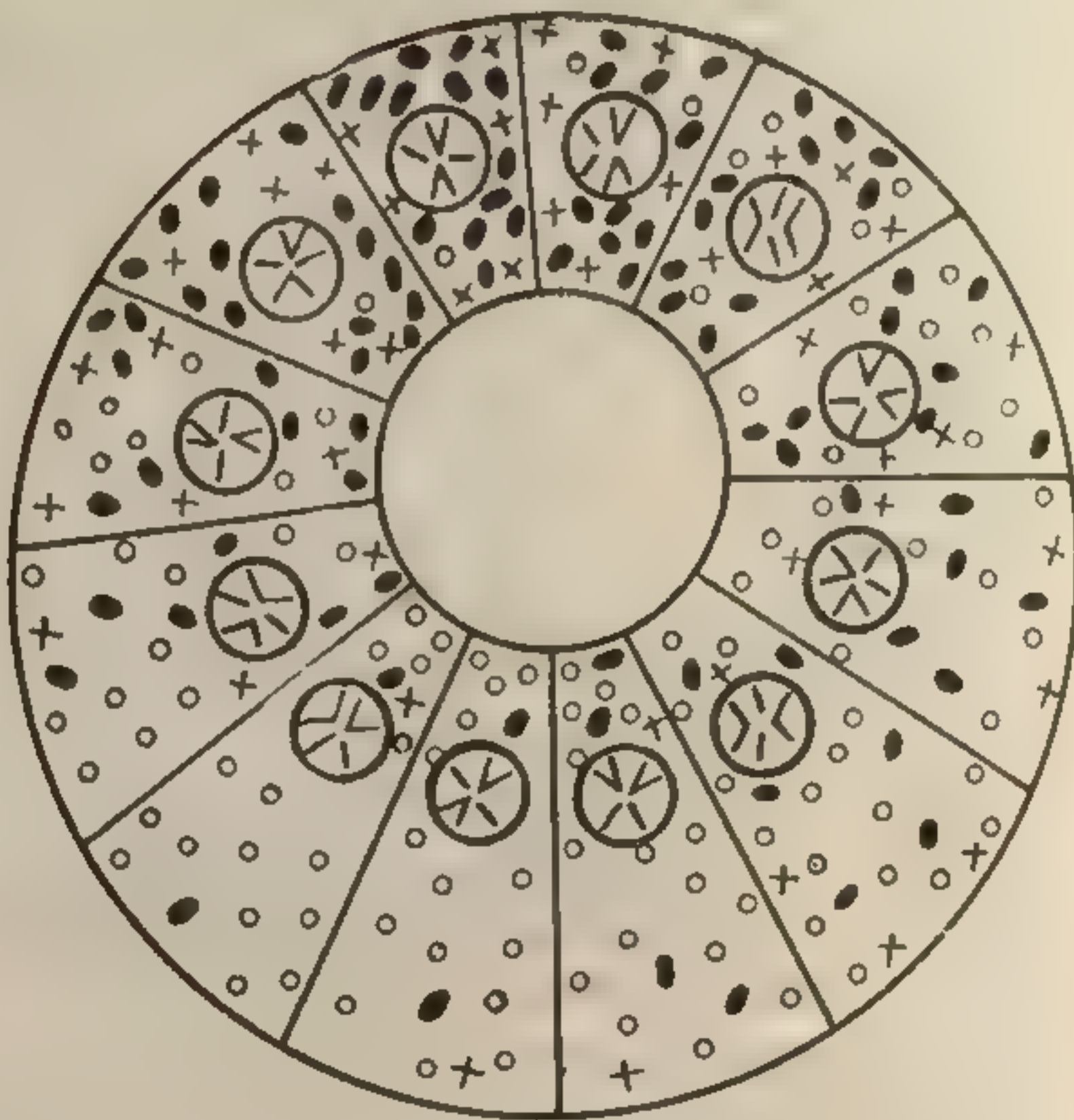
В течение многих лет В. Н. Шредер ведутся работы по искусственному регулированию соотношения полов у млекопитающих (кролик, собака и др.) путем разделения спермы с помощью электрофореза и последующего искусственного осеменения самок «катодной» или «анодной» спермой. В последние годы с этой же целью применяется иммунизация самцов или самок разделенной спермой. Уже удалось получить обиадеживающие результаты: в группах бывает до 80—90% особей одного пола. Однако эти методы не нашли еще практического применения, так как они не всегда дают ожидаемые результаты, но главный их недостаток состоит в том, что они резко уменьшают оплодотворяемость и плодовитость животных.

Следует обратить внимание на то, что роль условий среды в изменении соотношения полов, в отличие от определения пола, очень велика, и изучению ее влияния посвящены многочисленные исследования. Действие среды можно свести к следующему: неслучайное расхождение половых хромосом в мейозе, избирательная гибель гамет или зигот определенного генотипа, избирательное оплодотворение, переопределение пола в онтогенезе. Исследования показывают, что в большей или меньшей мере различные условия среды могут сдвигать соотношение полов от идеального: 1 самец на 1 самку.

* * *

Итак, в некоторых популяциях в естественных условиях соотношение полов может отличаться от 1:1. Отклонения могут быть вызваны как генетическими причинами, так и факторами, действующими в ходе онтогенеза. Искусственное регулирование соотношения полов возможно при учете биологии и генетики объекта.

Анимальный
полюс



Вегетативный
полюс

Схема, иллюстрирующая неравномерность распределения цитоплазматических структур в процессе дробления яйца. Крестиками, точками, кружками обозначены различные цитоплазматические структуры.

Развитие
ния его к
нений, во
логическо
нить, что
0,0015 ма
около 3 ка
лизироват
В поня
щийся с о
канчиваю
тозонд не
программ
лизуется
среды.
Индив
в которой
последова
ствием и с
Раздел
неза, назы

Раздел VI. Генетические основы онтогенеза



ВНИЙ

Развитие любого организма — это не только авторепродукция его клеток и тканей, но и длинная цепь закономерных изменений, возникновение нового в химическом, физическом, морфологическом и функциональном отношениях. Достаточно вспомнить, что из яйцеклетки человека, имеющей вес всего около 0,0015 мг, после оплодотворения развивается ребенок весом около 3 кг. Проходят годы, и человек становится способным анализировать окружающий мир и преобразовывать его.

В понятие онтогенез включают процесс развития, начинающийся с оплодотворения или активизации развития яйца и заканчивающийся смертью организма. Ни яйцеклетка, ни сперматозоид не содержат готовых признаков, в них заложена лишь программа развития многоклеточного организма, которая реализуется в определенных условиях внешней и внутренней среды.

Индивидуальное развитие определяется системой генотипа, в которой запрограммированы специфичность, время, место и последовательность действия генов. Онтогенез является следствием и отражением истории вида, закрепленной в генотипе.

Раздел генетики, изучающий наследственные основы онтогенеза, называется *феногенетикой* или *онтогенетикой*.

Глава 21. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ДИФФЕРЕНЦИРОВКИ

В основе роста и индивидуального развития многоклеточного организма лежат митотические деления клеток. Митоз — деление равнонаследственное, и в силу этого клетки различных специализированных тканей организма (мозга и мышц, кожи, печени и др.) должны обладать идентичными генотипами. Но в таком случае встает вопрос: каковы же могут быть генетические механизмы дифференцировки клеток и тканей в ходе онтогенеза? Ответить на этот сложный вопрос и должна онтогенетика. Генетика имеет свой подход к изучению наследственной детерминации онтогенеза.

Исходным моментом генетического исследования онтогенеза является анализ действия гена на формирование признака в соответствии с принципом: один ген — один признак. Современное представление этого положения можно записать так: ген (ДНК) — РНК — белок — ... — признак. Главной проблемой в изучении наследственных основ индивидуального развития является установление промежуточных звеньев в цепи ген — признак.

В онтогенезе животных и растений осуществляется ряд основных процессов: рост, дифференцировка тканей, морфогенез, т. е. формирование органов и признаков.

I. ПЕРВИЧНАЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВКА

Дифференцировка яйца до оплодотворения. Известно, что у животных первичная морфологическая дифференцировка обусловлена структурой цитоплазмы яйца и его поверхностным слоем (кортексом). Например, безъядерные яйца некоторых амфибий и беспозвоночных после их активации сохраняют способность развиваться до стадии бластулы. Кортекс функционально дискретен. Он имеет анимальную зону, из которой образуется эктодерма, зону «серого серпа», где закладывается мезодерма и откуда начинается гастрюляция, и вегетативную, образующую эндодерму. Таким образом, яйцеклетка дифференцирована еще до оплодотворения. После оплодотворения выявляется еще более тонкая дифференциация яйца, детерминирующая развитие зародыша на ранних стадиях.

Бластомеры, возникшие путем митотического деления, содержат одинаковые геномы, но размеры участков кортекса и цитоплазмы в них неодинаковы (см. рис. на стр. 308). Вслед-

стве этого они имеют различно организованную цитоплазму, которая может служить регулятором считывания не одних и тех же генов в разных бластомерах и таким образом влиять на ход дифференцировки. Таким образом, ядро и цитоплазма в процессе дифференцировки взаимосвязаны, при этом преформированность цитоплазмы и кортикального слоя яйца является результатом деятельности генотипа материнского организма.

В главе 10 уже приводился ряд примеров генетического детерминирования особенностей цитоплазмы, влияющей на развитие признаков потомства, например левая и правая закрученность завитка раковины улитки (см. рис. 79). Свидетельством тому, что генотип матери способен самостоятельно обеспечить нормальное воспроизведение потомства, служит также тот факт, что у животных и растений широко распространен партеногенез.

Следует иметь в виду, что генотип матери, как правило, не совпадает с генотипом яйцеклетки. В формировании яйцеклетки принимает участие весь набор генов диплоидного материнского организма. После мейоза же в ней сохраняются лишь гены гаплоидного набора хромосом. Однако в цитоплазме остаются генные продукты, образованные диплоидным материнским организмом и сформированные в оогенезе структуры. Именно они обеспечивают начальные фазы развития яйца, представляя собой информацию, заранее заготовленную материнским организмом, возможно, в виде информационной РНК, способной служить матрицей для синтеза белков в ходе развития зародыша. Кроме того, цитоплазматические органоиды клетки имеют собственные нуклеиновые кислоты — ДНК и РНК, которые, быть может, так же способны кодировать информацию, как и ядерные нуклеиновые кислоты.

Дифференцировка в период дробления. С оплодотворения начинается собственно онтогенез, в котором проявляется и действие генов, полученных от отцовского организма.

Если гены контролируют весь онтогенез, все признаки и реакции организма, то возникает ряд вопросов: на разных этапах развития действуют одновременно все гены или лишь некоторые; чем определяется вступление их в действие; каким образом осуществляется специфическое действие генов?

Ответить на некоторые из этих вопросов позволяют опыты с трансплантацией ядер. Неоплодотворенную яйцеклетку лягушки (*Rana esculenta*) активируют уколом и удаляют из нее ядро. Затем с помощью микропипетки в нее пересаживают ядро из клетки зародыша, находящегося на более поздней стадии развития (бластулы, гастролы и т. п.). В том случае, если ядро клетки-донора уже претерпело дифференциацию, то после его пересадки яйцо-реципиент не даст нормального зародыша. Если ядро донора еще не было дифференцировано и сохранило

исходную потенцию — способность обеспечивать полное развитие, то яйцеклетка-реципиент будет нормально дробиться вплоть до формирования головастика. Было показано, что если ядро берется от клетки-донора со стадии бластулы или ранней гаструлы, то из яйца-реципиента развивается нормальный головастик. Следовательно, ядра клеток на ранних стадиях развития еще не дифференцированы и равноценны ядру зиготы. Из яйца с ядром, пересаженным из клеток поздней гаструлы, зародыш не развивается; следовательно, к моменту гаструляции происходит необратимая дифференцировка ядер.

Индукционные отношения между тканями. Начиная с этого момента в ходе развития устанавливаются индукционные отношения между тканями, т. е. влияние одной ткани на другую, направляющее характер ее развития. Например, в ходе гаструляции у позвоночных зачаток хорды приходит в контакт с определенным районом эктодермы, в результате чего эпидермальные клетки дифференцируются не в эпителий кожи, как вся остальная эктодерма, а в нервную систему. Механизм индукции состоит в образовании в клетках ткани «индуктора» специфических веществ, которые, мигрируя в соседнюю индуцируемую ткань, меняют путь ее развития. Очевидно, продукты деятельности генов клеток зачатка хорды активируют деятельность тех участков хромосом клеток эктодермы, которые определяют развитие нервной системы.

2. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕХАНИЗМЫ ДИФФЕРЕНЦИРОВКИ

Полиплоидия и политения. Ряд фактов говорит о том, что в процессе дифференцировки в интенсивно функционирующих соматических клетках может происходить полиплоидизация. Так, в крахмалообразующих клетках некоторых растений, в специализированных клетках харовых водорослей, в клетках печени и кишечного эпителия млекопитающих происходит эндомитоз, в результате чего в них имеет место полиплоидия.

Если полиплоидные ядра у многоклеточных являются скорее исключением, чем правилом, то у простейших они свойственны крупным систематическим категориям. Так, у инфузорий имеет место *ядерный дуализм* — наличие одновременно двух ядер: диплоидного генеративного (*микронуклеуса*) и полиплоидного вегетативного, или соматического (*макронуклеуса*). Ядерный дуализм — своеобразное «разделение труда» между ответственным за передачу из поколения в поколение наследственной информации диплоидным микронуклеусом, гены которого фенотипически никак не проявляются и находятся в неактивном состоянии, и высокополиплоидным (до 10 000—13 000 *n*) макронуклеусом, контролирующим всю жизнедеятельность инфузории. Благодаря

высокой степени плоидности макронуклеус обладает высокой метаболической активностью, что обеспечивается выработкой большого количества генных продуктов. Лентовидная, четковидная или разветвленная форма макронуклеусов определяет их большой объем и поверхность. У некоторых инфузорий ветвление макронуклеуса повторяет форму их тела.

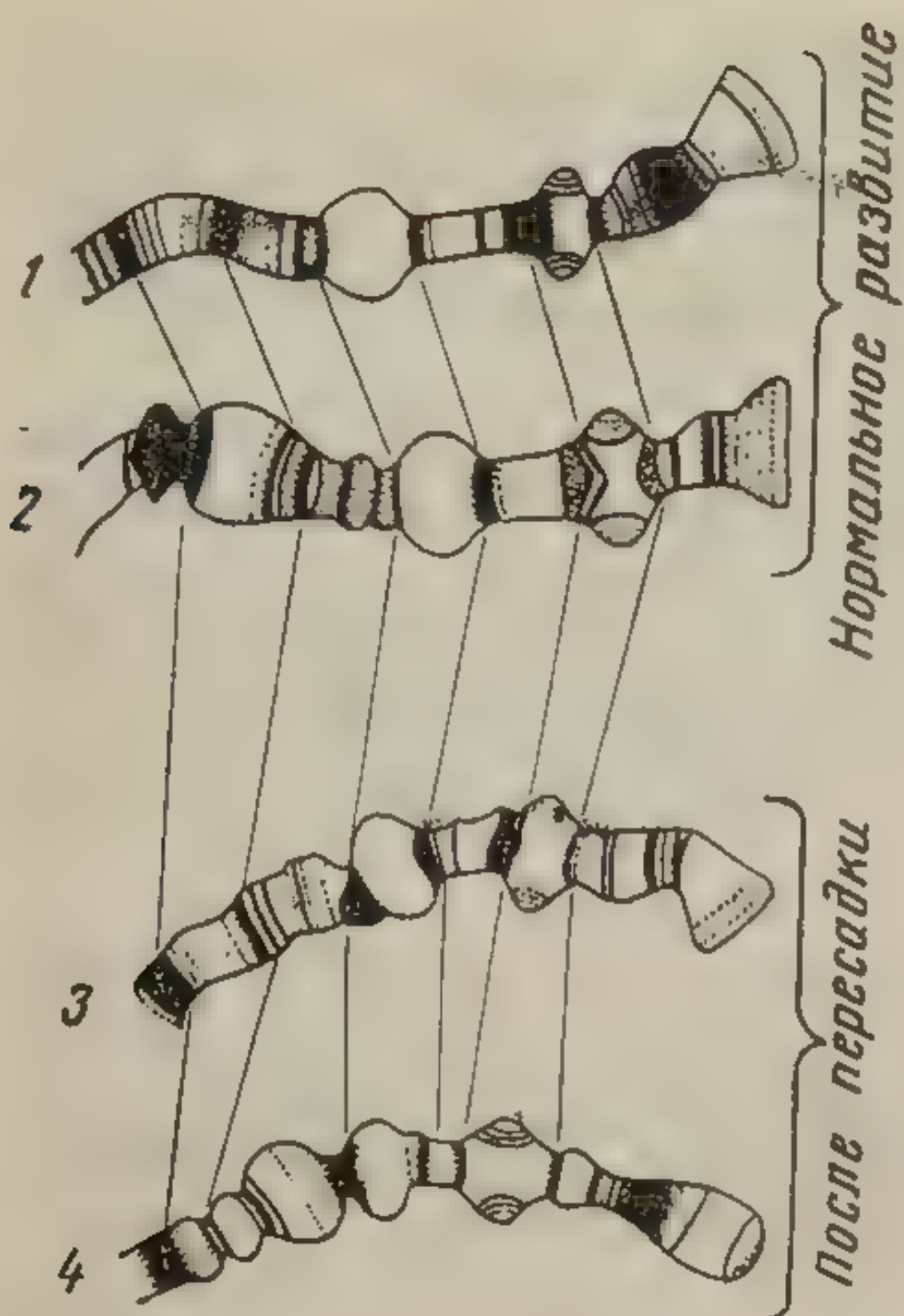
В онтогенезе инфузории макронуклеус претерпевает своеобразную дифференцировку. Перед конъюгацией он распадается, а по окончании ее образуется заново из поделившегося диплоидного *синкариона* (продукта слияния двух претерпевших мейоз гаплоидных микронуклеусов). В дальнейшем благодаря эндомитотическим делениям плоидность макронуклеуса увеличивается до уровня, характерного для данного вида инфузорий, он приобретает сложную форму.

Все хромосомы каждого гаплоидного набора макронуклеуса находятся в состоянии постоянной конъюгации концами, и каждый такой набор вытянут в виде цепочки. Несмотря на то что макронуклеус при бесполом размножении инфузории делится амитотически, своеобразный характер конъюгации хромосом и высокая плоидность обеспечивают попадание в дочерние ядра нескольких хромосомных наборов, число которых в дальнейшем увеличивается до типичного для вида благодаря эндомитотическим делениям. По этим же причинам макронуклеус способен к регенерации, что крайне важно для одноклеточного организма.

В клетках дифференцированных тканей некоторых видов животных и растений наблюдаются явления эндомитоза, политемии и редукции числа хромосом. Например, в клетках эпителия кишечника комара (*Culex pipiens*) наблюдается сначала умножение числа хромосом, а затем конъюгация гомологичных хромосом и их расхождение в митозе без редупликации, вследствие чего закономерно происходит уменьшение их количества вплоть до близкого к диплоидному.

Как уже говорилось, политенное состояние хромосом характерно для интенсивно функционирующих ядер слюнных желез, кишечника и мальпигиевых трубок личинок двукрылых. Все эти примеры указывают на несомненную связь состояния и числа хромосом с морфо-физиологической дифференцировкой соматических клеток организма.

Пуфы и «ламповые щетки». В последние годы открыто явление изменения состояния отдельных участков хромосомы в зависимости от стадии развития организма. Проследивая одни и те же диски гигантских хромосом в клетках слюнных желез личинок двукрылых (хирономуса, дрозофилы), исследователи обнаружили, что в определенных местах хромосомы на определенной стадии развития личинки на месте некоторых дисков появляются вздутия (*пуфы*). Хромосомные нити в этих участках деспирализованы, т. е. приобретают состояние, характерное для интерфаз-



124.

Изменение места появления вздутий в гигантской хромосоме дрозофилы при нормальном развитии и после пересадки:

1 — гигантская хромосома на стадии предкуколки; 2 — на стадии куколки; 3 — в ядре, пересаженном из предкуколки в цитоплазму клеток зародыша на стадии до образования бластодермы; 4 — в ядре, пересаженном из предкуколки в цитоплазму клеток зародыша на стадии завершения образования бластодермы.

ного функционирующего ядра. Это состояние непостоянно и обратимо. Показано, что характер вздутий меняется в разные периоды жизни личинки, причем каждый диск имеет свое «расписание» образования пухов (рис. 124), а возникновение их связано, как недавно показано, с синтезом РНК. В 1962 г. было установлено, что разновидности РНК, образующиеся в различных пухах, различаются по составу оснований, как и следовало ожидать, так как они — продукты разных генов. При пересадке ядер из клеток слюнных желез предкуколки в клетки зародыша, находящегося на более ранних этапах развития, изменяется место появления вздутий. Таким образом, на разных этапах развития личинки функционируют различные участки хромосом, а следовательно, и разные гены.

Существуют тесные функциональные отношения между пухами и деятельностью желез внутренней секреции. Так, в период линьки личинок хирономуса (*Chironomus*) пухи в определенных участках хромосом образуются в строгой последовательности. Точно такую же последовательность можно вызвать, инъецируя гормон линьки экдизон личинкам, только что прошедшим линьку.

К. Секарис и Н. Ланг в 1964 г. установили, что механизм действия гормонов состоит в индукции синтеза определенного типа и-РНК. У личинок в период окукливания в эпидермисе вырабатывается фермент декарбоксилаза. Его образование можно вызвать с помощью экдизона. Личинкам каллифоры (*Callinectes*) вводился экдизон, затем выделялись из их клеток ядра,

а из них и
лась к б
рибосом пе
сутствии т
батывает
мент — дек
время и-РН
синтеза это
Свидетел
разных эта
типа «лам
(см. гл. 2).
ставляет до
хромосома
состоянии, т
ционирующи
существует
хромомеров,
того, что пе
тот факт, чт
блюдаются с
идентичные
разной велич
и «ламповых
и тот же мо
ную активнос
Система
регуляции ак
Ф. Жакобом
(рис. 125). Эт
структурных
тов, гена-опер



а из них и-РНК. Эта и-РНК добавлялась к белоксинтезирующей системе рибосом печени. Оказалось, что в присутствии такой и-РНК система вырабатывает несвойственный ей фермент — декарбоксилазу. В то же время и-РНК личинок, не получавших экдизона, не вызывает синтеза этого фермента в рибосомной системе печени.

Свидетельством того, что разные гены функционируют на разных этапах дифференцировки, служат также хромосомы типа «ламповых щеток» в ооцитах некоторых позвоночных (см. гл. 2). Установлено, что петля «ламповых щеток» представляет деспирализованный участок хромосомы. Поскольку хромосома может функционировать лишь в деспирализованном состоянии, то следует сделать вывод, что петли — активно функционирующие участки. На тритоне (*Triturus*) показано, что существует ряд: от локусов, образующих гигантские петли, до хромомеров, имеющих очень небольшие петли. Доказательством того, что петля — показатель функционирования гена, служит тот факт, что у гомозиготных форм в идентичных локусах наблюдаются одинаковые петли, но у гетерозигот в ряде случаев идентичные локусы в гомологичных хромосомах имеют петли разной величины и формы. Таким образом, изучение пухов и «ламповых щеток» позволило сделать вывод о том, что в один и тот же момент разные гены имеют различную функциональную активность.

Система регулятор — оператор — структурный ген. Система регуляции активности генов во времени была открыта и изучена Ф. Жакобом и Ж. Моно на молекулярном уровне у бактерий (рис. 125). Эта система состоит из генов трех типов: нескольких **структурных генов**, ответственных за синтез белков-ферментов, **гена-оператора** и **гена-регулятора**. Ген-оператор и тесно

125

Схема, иллюстрирующая работу системы регулятор — оперон. Объяснения в тексте.

сцепленные с ним и друг с другом структурные гены образуют единицу, названную *опероном*. В одних случаях (*индукция*) ген-регулятор вырабатывает *белок-репрессор*, который присоединяется к гену-оператору и «запирает» оперон. Определенный метаболит по мере накопления в клетке соединяется с белком-репрессором и заставляет его отъединиться от гена-оператора: оперон начинает работать. В другом случае (*репрессия*) белок-репрессор в свободном состоянии не способен действовать на ген-оператор (оперон работает, белок синтезируется). И только метаболит, присоединяясь к белку-репрессору, заставляет его блокировать оперон (синтез белка прекращается).

Отделение структурных генов от гена-оператора в результате хромосомных перестроек может вывести эти гены из-под контроля исходного оператора и связать их с другим опероном. Так, у кишечной палочки была получена делеция, которая соединила фрагменты лактозного и пуринового оперонов, причем оператор этого сложного оперона был пуриновый, а структурные гены — лактозные. В результате при добавлении в среду пуринов происходила необычайная репрессия белков лактозной области.

Описанный пример позволяет сделать предположение, что объединение в результате хромосомных перестроек оператора и структурных генов, принадлежащих к разным оперонам, может являться молекулярным механизмом эффекта положения гена (см. гл. 13).

Поскольку регулятор расположен не в непосредственной близости от оператора, белок-репрессор может влиять на него только через клетку, а так как метаболиты клетки, связывая в определенный момент репрессор, позволяют функционировать оператору, следует прийти к выводу, что по крайней мере у тех микроорганизмов, у которых найдена эта система, существует хромосомно-плазматическая регуляция функционирования генов.

* * *

Таким образом, самые ранние этапы онтогенеза — дробление зиготы — обеспечиваются цитоплазмой яйцеклетки, дифференцированной до оплодотворения благодаря наличию в ней генных продуктов материнского организма. В дальнейшем генетическими механизмами дифференцировки являются полиплоидия и политения в отдельных клетках и тканях и дифференциальное функционирование генов во времени.

Как у
ляется ана
новление
и как ген

В главе
чальном
белков по
следовател
тельность
нуклеотидо
к изменени

1. ЦЕПИ В

Каким
обмена ве
делью для
биосинтез
пример ней
содержаще
ная среда)
все веществ
плазмы — а
мические м
вать какое-
в среду не
веществе, к
Поскольку
ную цепь р
в результат
в одном и
промежуточ
Примеро
анализ синт
тельные эта
деления му
слоту. Они
шественнике
на минимал
болита. Бы
жет возника

Глава 22. ДЕЙСТВИЕ ГЕНА

Как уже говорилось, главной проблемой онтогенетики является анализ действия гена в формировании признака, установление промежуточных звеньев в цепи ген — признак. Когда и как ген начинает действовать?

В главе 16 было изложено современное представление о начальном механизме действия гена — синтезе специфических белков по схеме ДНК — РНК — белок, согласно которому последовательность нуклеотидов в гене определяет последовательность аминокислот в молекуле белка, а замена одной пары нуклеотидов на другую в результате мутации может привести к изменению одной аминокислоты в белковой молекуле.

1. ЦЕПИ БИОСИНТЕЗА

Каким же образом изменения гена приводят к изменению обмена веществ и далее к изменению фенотипа? Удобной моделью для изучения действия мутантных генов, влияющих на биосинтез различных веществ, послужили микроорганизмы, например нейроспора. Нейроспора растет на питательной среде, содержащей минеральные соли, сахар и витамин В (минимальная среда). В процессе роста формы дикого типа синтезируют все вещества, являющиеся необходимыми компонентами протоплазмы — аминокислоты, витамины и др. (см. гл. 15). Биохимические мутанты нейроспоры теряют способность синтезировать какое-либо из указанных соединений и без добавки его в среду не растут. Оказалось, что потребность в каком-либо веществе, как правило, бывает связана с мутацией одного гена. Поскольку биосинтез какого-либо вещества представляет сложную цепь реакций, блокирование различных ступеней этой цепи в результате различных мутаций будет приводить к потребности в одном и том же конечном продукте или в том конкретном промежуточном метаболите, синтез которого блокирован.

Примером изучения процессов биосинтеза может служить анализ синтеза никотиновой кислоты у нейроспоры. Последовательные этапы этого процесса были выявлены посредством выделения мутантов, неспособных синтезировать никотиновую кислоту. Они различались по потребности в определенном предшественнике этой кислоты, без добавки которого не росли на минимальной среде, и по накоплению того или иного метаболита. Было показано, что генетическое блокирование может возникать на любом из шести этапов, представленных на

рисунке 126. Например, мутант, определяющий блок на стадии 4, накапливает триптофан. Нормальный рост этого штамма обеспечивался добавкой в среду кинуренина и оксиантраниловой кислоты, но добавка предшествующих метаболитов — индола, антраниловой кислоты и фенилаланина не нормализовала его рост. Мутант, блокирующий синтез на стадии 3, накапливает индол и нормально растет лишь при добавке в среду триптофана, кинуренина и оксиантраниловой кислоты. Он не растет при добавлении антраниловой кислоты и фенилаланина. Сопоставляя метаболические характеристики этих двух мутантов, можно определить, что у второго синтез никотиновой кислоты блокирован на более ранней ступени. Этим методом были выявлены все шесть представленных здесь ступеней метаболизма. Подобный механизм генетического блокирования биосинтеза встречается у самых разных организмов. Примером этому может служить обмен тирозина у человека (см. гл. 13).

Как уже говорилось, любой признак организма определяется многими генами, в конечном счете всем генотипом. С другой стороны, каждый ген обладает множественным, т. е. плеiotропным, эффектом. Возможно, что величина плеiotропного эффекта зависит от времени вступления гена в действие в ходе онтогенеза. Чем раньше это происходит, тем вероятнее, что ген вызовет более глубокие изменения в развитии и повлияет на многие признаки и свойства. На это указывает тот же пример с нейроспорой. Чем более ранний этап цепи биосинтеза блокируется, тем большее число метаболитов не синтезируется клеткой.

2. ВРЕМЯ ДЕЙСТВИЯ ГЕНА

Биохимическая дифференцировка предшествует морфологической. Изучение начальных биохимических этапов действия генов хотя и чрезвычайно сложно, но позволяет полнее всего ответить на вопрос о механизме действия гена. Поэтому генетики пошли по пути исследования начального проявления мутантного признака в эмбриогенезе.

Так, у домашней мыши (*Mus musculus*) обнаружена серия множественных аллелей в локусе *T*. Многочисленные аллели локуса *T* в различных сочетаниях в компаунде вызывают либо смерть зародышей на разных стадиях эмбриогенеза, либо развитие жизнеспособных с нормальными хвостами или бесхвостых мышей (табл. 16). Из приведенного примера генетико-эмбриологического подхода к изучению действия гена видно, что комбинирование мутантных аллелей в генотипе позволяет моделировать эмбриогенез, т. е. останавливать или изменять направление развития.

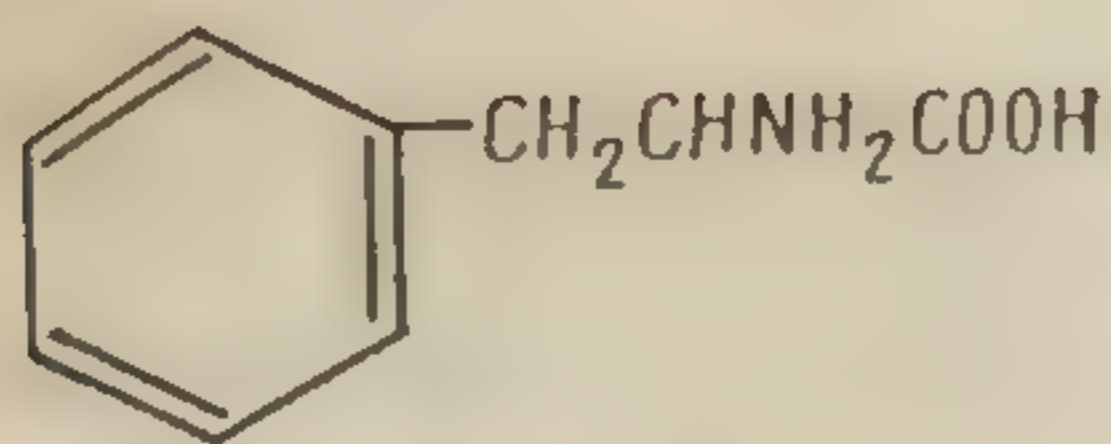
Роль генов в индукционных отношениях между тканями. Морфогенез и дифференцировка каждой ткани и органа проис-



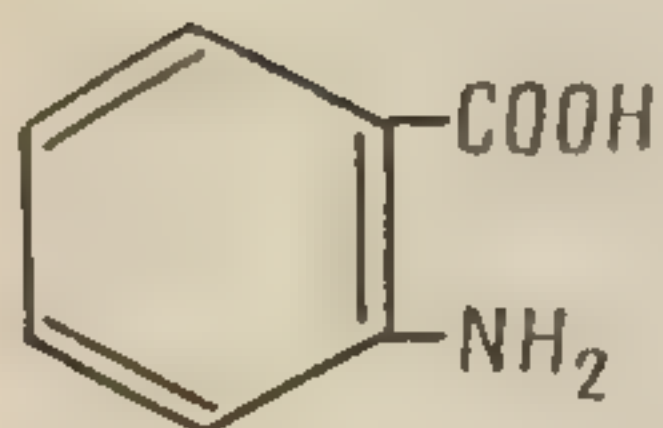
Схема би

1-6 —

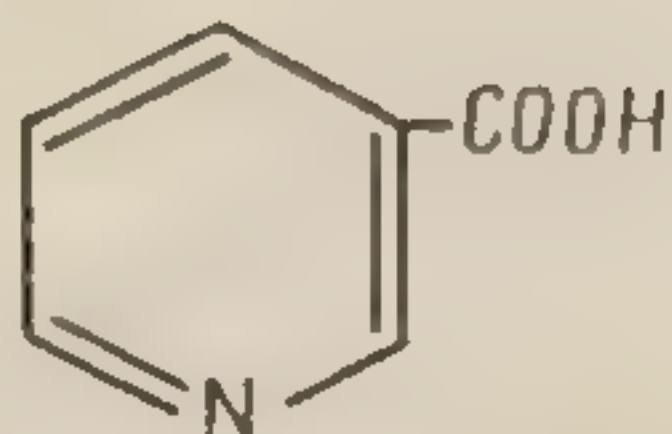
ходит в о
собой це
что дифф
взаимоде
могут сл
между тк



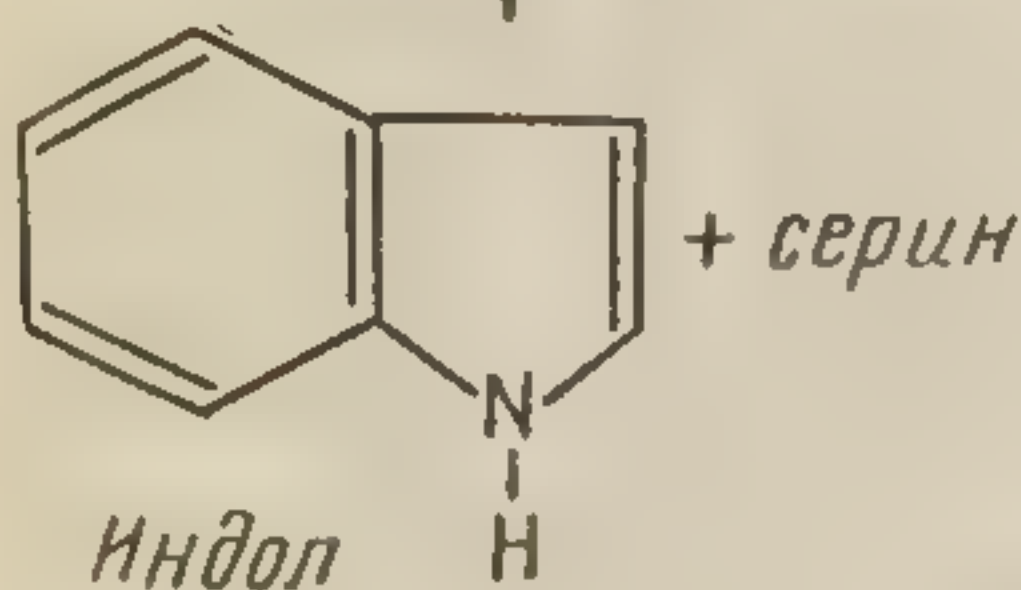
Фенилаланин



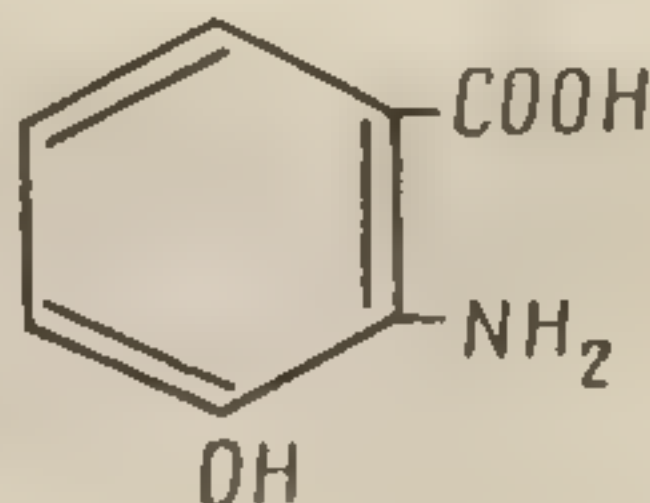
Антрациловая кислота



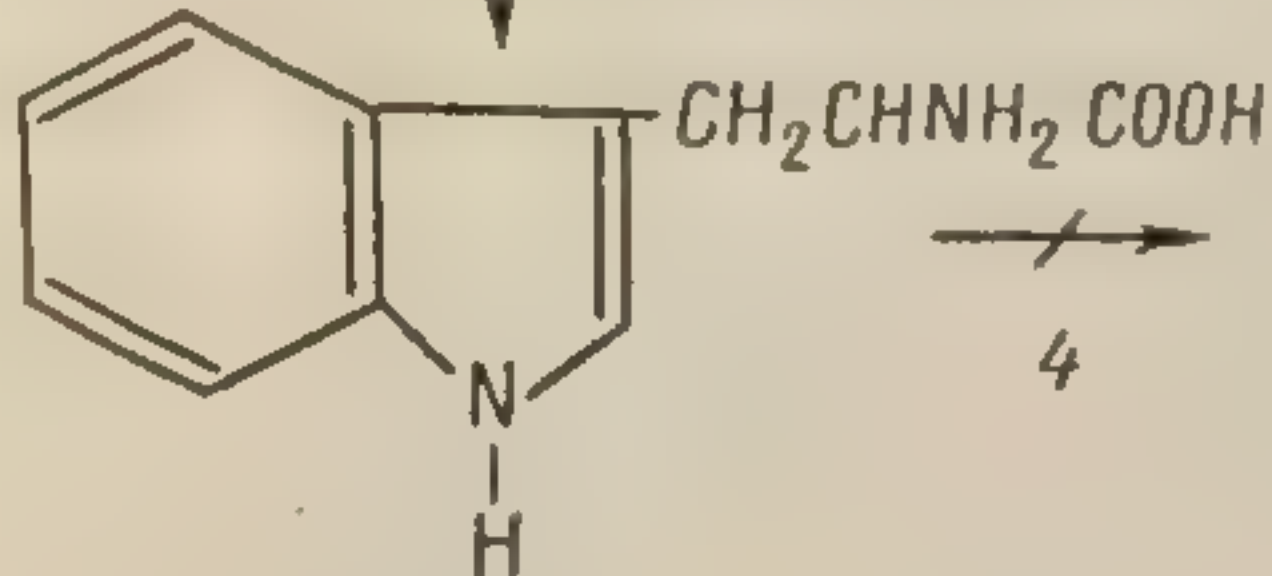
Никотиновая кислота



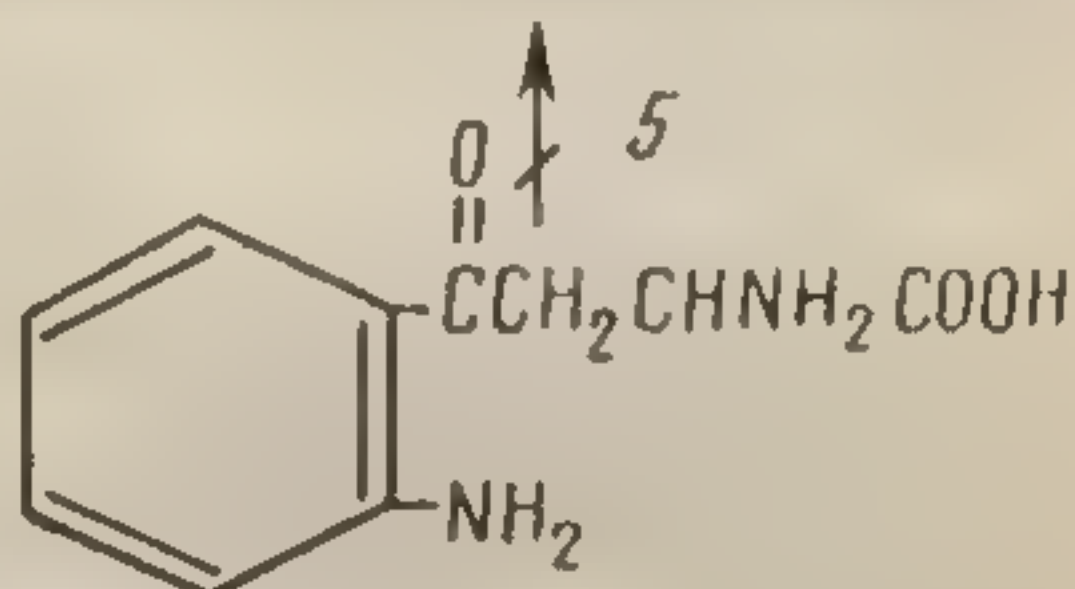
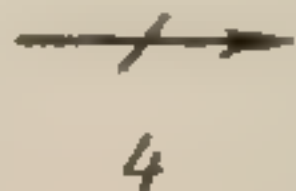
Индол



Оксиантрациловая кислота



Триптофан



Кинуренин

126.

Схема биосинтеза триптофана и образования никотиновой кислоты у нейроспоры:

1—6 — блокирование биохимических реакций, определяемое различными генами.

ходит в окружении других тканей в организме, представляющем собой целостную систему. Поэтому естественно предположить, что дифференцировка любой ткани есть результат ее сложного взаимодействия с другими тканями организма. Примером этому могут служить уже рассмотренные индукционные отношения между тканями зародыша.

Таблица 16

Проявление аллелей локуса *T* у домашней мыши

| Генотип | Жизнеспособность | Фенотип |
|----------|------------------|---------------------|
| t^+t | Жизнеспособный | Нормальный хвост |
| t^0t^1 | » | То же |
| Tt^0 | » | Укороченный хвост |
| Tt^+ | » | Бесхвостый |
| TT | Нежизнеспособный | Гибнет на 11-й день |
| t^0t^0 | » | Гибнет на 9-й день |
| t^0t^0 | » | Гибнет на 6-й день |

Удобнее всего изучать проблему дифференцировки на мутациях, вызывающих определенные отклонения от нормального развития. Например, у мышей известна мутация карликовости (*dw*). Такие мыши оказываются карликами вследствие того, что у них гипофиз не вырабатывает гормон роста питуитрин. Значит, в данном случае действие гена карликовости проявляется первоначально в недоразвитии секреторных клеток передней доли гипофиза, а следствием этого является замедление общей скорости роста, поэтому карликовая мышь — уменьшенная копия нормальной. Если новорожденному мышонку карлику инъецировать экстракт гипофиза, то он достигнет нормальных размеров.

Мутантный ген может и в разной степени изменять скорость роста различных органов. В этом случае нормальные пропорции будут нарушаться. Например, у кур есть доминантный ген коротконогости (*Cr*), вызывающий уменьшение скорости роста эмбриона, начиная с 36-часового возраста. Но в первую очередь и в большей мере он замедляет рост наиболее быстро растущих в этот момент зачатков ног.

3. ТРАНСПЛАНТАЦИЯ КАК МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ ДЕЙСТВИЯ ГЕНА

Характер взаимодействия между дифференцирующимися тканями изучают методом *трансплантаций* (пересадок) *тканей*. Например, из зачатков конечностей куриного эмбриона генотипа *CrCr*, пересаженных в нормальный зародыш, развиваются короткие ноги. Следовательно, зачатки ног *CrCr* автономны в развитии, т. е. эта аномалия определяется генотипом самой ткани.

Но если от такого же мутантного эмбриона взять зачатки глаз, которые имеют уменьшенные размеры, что плейотропно определяется тем же геном *Sr*, и также пересадить в нормальный зародыш, то из них разовьются нормальные глаза. Значит, зачатки глаз *SrSr* не автономны, и их морфогенез определяется генотипом окружающих тканей. Очевидно, у эмбриона *SrSr* не обеспечиваются нормальные условия для развития глаза.

Эксперименты по трансплантации осложнены иммунологической несовместимостью тканей, которая определяется наследственностью донора и реципиента. Совместимость и несовместимость, детерминируемые генами, являются парой альтернативных признаков. Несовместимость вызывается тем, что у рецессивного реципиента образуются антитела, вызываемые антигенами донора, которые определяются доминантным геном. Для приживания пересаженной ткани необходимо наличие этого гена и у донора, и у реципиента. Например, ткань донора генотипа *AA* и *Aa* приживается у реципиента *AA* и *Aa*, но не приживается — у *aa*, в то время как ткань донора *aa* приживается у реципиента только такого же генотипа — *aa*.

Иммунологическая несовместимость тканей в хирургической практике препятствует пересадке органов и тканей у человека.

Возвращаясь к проблеме дифференцировки, можно заключить, что наследственные изменения могут действовать на морфогенез непосредственно той ткани, генотип которой изменен (зачатки ног *Sr*) и дистантно посредством общего изменения металолизма (зачатки глаз *Sr*) и специфических химических посредников (гормон роста питуитрин).

Устанавливающиеся в процессе развития индукционные отношения могут нарушаться при изменении генотипа. Например, у мышей в норме зачаток хорды индуцирует в окружающей его мезодерме образование позвонков. Но у мышей генотипа *TT* мезодерма утрачивает эту способность — образование позвонков нарушается, и эмбрион погибает. Опыты с культурой тканей показывают, что нормальная мезодерма и в присутствии зачатка хорды мутантного зародыша образует сегменты позвонков, но мезодерма мутантного эмбриона даже при наличии нормального зачатка хорды не способна к их образованию.

* ■ *

Таким образом, благодаря действию отдельных генов в системе генотипа осуществляются цепи биосинтеза. Дифференцировка тканей происходит в результате их сложного взаимодействия друг с другом — индукционных отношений. Действие генов на дифференцировку тканей и индукционные отношения между ними проявляется посредством общего изменения метоболизма или специфических химических посредников.

Глава 23. ГЕНОТИП И ФЕНОТИП

Генотип является определенной системой взаимодействующих генов. Фенотип — это система признаков и свойств организма, результат реализации генотипа в определенных условиях внешней среды. В фенотипе никогда не реализуются все генотипические возможности, фенотип каждого организма есть лишь частный случай проявления его генотипа в конкретно сложившихся условиях развития. Реализация генотипа в фенотипе ограничена конкретными условиями внешней среды, в которых протекает развитие.

1. НАСЛЕДСТВЕННАЯ НОРМА РЕАКЦИИ. УПРАВЛЕНИЕ ОНТОГЕНЕЗОМ

Норма реакции. Генотип определяет последовательность и время синтеза различных веществ, направление и скорость протекания биохимических реакций, которые в порядке цепного процесса реализуются в тот или иной признак или свойство организма.

Однако известно, что как клетки, так и организм обладают способностью приспосабливаться к меняющимся факторам среды. Вследствие этого реализация генотипа изменчива и протекает приспособительно к конкретным факторам среды. Свойство данного генотипа обеспечивать в определенных пределах изменчивость онтогенеза в зависимости от меняющихся условий среды называют *нормой реакции* (см. гл. 14). Изучение нормы реакции и характера действия различных факторов среды на реализацию определенных генотипов раскрывает возможность управления онтогенезом, и в частности продуктивностью животных и растений, в довольно широких пределах.

Управление онтогенезом. Мощным средством управления ростом и развитием животных являются витамины. Роль витаминов в жизнедеятельности организма огромна. В качестве примера действия витаминов на продуктивность животных рассмотрим влияние витаминов группы В. Необходимость дачи в корме сельскохозяйственным животным этих витаминов определяется строением их пищеварительной системы. Животные с многокамерным желудком (жвачные) благодаря деятельности микроорганизмов, синтезирующих витамины комплекса В, не нуждаются в них. Животным с однокамерным желудком (свиньи, куры и др.) они необходимы. Следовательно, жвачные не подвержены В-авитаминозу, а у других животных он встре-

чается. Рассмотрим данные по плодовитости свиноматок со сходными генотипами, которые в супоросный период содержались на разных рационах: с добавкой в рацион витамина B_{12} и без добавки. Недостаток витамина B_{12} оказал сильное влияние на плодовитость, снизив ее с 14,0 до 7,6 поросят и одновременно понизил жизнеспособность приплода. Несмотря на разницу в плодовитости свиней, число овулировавших яйцеклеток у них было одинаковым, следовательно, недостаток витамина B_{12} вызывает гибель части зародышей.

Огромное влияние витаминов группы В на жизненные процессы объясняется тем, что они включаются в ферментные системы в виде коферментов. Последние принимают активное участие в обменных процессах и в синтезе белков, жиров и других веществ.

Другим средством воздействия на онтогенез животных следует признать применение эндокринных препаратов, влияющих на рост, половую функцию и продуктивность. Генотипом определяется характер деятельности эндокринных желез, функциональная взаимосвязь между ними и деятельность других систем организма.

Изучение гормонов гипофиза раскрыло их огромное влияние на различные функции организма, в том числе на деятельность желез внутренней секреции. Гормоны гипофиза влияют на рост организма, на белковый, углеводный и жировой обмен. Так, искусственное разведение рыб, необходимость которого особенно возросла со строительством гидростанций, тормозилось трудностями получения икры для инкубации на рыбозаводах. Н. Л. Гербицкий с сотрудниками разработали метод гипофизарных инъекций, позволяющий вызвать в нужное время ускорение созревания половых продуктов у ценных промысловых рыб (осетровые и др.). В момент, когда эти рыбы входят в реки для размножения, икра и молоки у них еще незрелые. Лишь после длительной миграции по реке к месту нереста происходит их естественное созревание. С помощью инъекции экстракта гипофиза, содержащего гонадотропный гормон, рыбам, выловленным в устье реки, процесс созревания удается ускорить и через несколько часов получить зрелые половые продукты. Аналогичным образом М. М. Завадовским была разработана методика гормональной стимуляции многоплодия у овец.

Из описанных фактов вытекает, что генотип не является фатальным для фенотипа. Условиями среды в онтогенезе можно изменять характер развития.

2. ЭКСПРЕССИВНОСТЬ И ПЕНЕТРАНТНОСТЬ

Один и тот же мутантный ген может проявлять свой эффект различным образом у разных организмов. Это обусловлено генотипом и условиями внешней среды, в которых протекает онтогенез.

Фенотипическое проявление гена, т. е. степень выраженности признака, может варьировать. Это явление называется



127.

Влияние гиббереллиновой кислоты на рост кукурузы:

1 — нормальное растение; 2 — то же, но обработанное гиббереллиновой кислотой; 3 — карликовое растение; 4 — то же, но обработанное гиббереллиновой кислотой.

экспрессивностью. Например, у кур встречается рецессивная мутация «дрожание». Среди цыплят, гомозиготных по этой мутации, можно встретить таких, у которых дрожание едва заметно или, наоборот, выражено очень сильно. В то же время этот признак, проявляясь у одних, может полностью отсутствовать у других гомозиготных по этому гену особей. Это явление было названо *пенетрантностью*. Пенетрантность измеряется процентом особей, имеющих мутантный фенотип, в популяции, состоящей из организмов, гомозиготных по данному мутантному гену. При полной пенетрантности (100%) мутантный ген проявляется у каждой особи; при неполной пенетрантности ген проявляет свой фенотипический эффект не у всех особей. Например, пенетрантность гена «дрожания» — 30—40%.

Экспрессивность и пенетрантность обусловлены взаимодействием генов в генотипе и различной реакцией последнего на

факторы
огража
деляющ
рам, у
(см. гл.

В то
развити
ции мис
рей, не
гена от
ликовос
растени
вой фор
образова
чего по
роста ра
реллино
потипу
реллино
бы прои
образом,
влять и

3. ОНТО

Свойс
цессе пр
клетки, т
естествен
ленность
обычно
внешней
люции от
приспосо
Спосо
ном разв
называетс
тироваться
пеза факт
Онтоге
невую (к
Клеточ
вать мно
мышечной
пературе
ции белка
творак ил

факторы внешней среды. Экспрессивность и пенетрантность отражают гетерогенность популяций не по основному гену, определяющему конкретный признак, а по генам-модификаторам, усиливающим или ослабляющим эффект основного гена (см. гл. 7).

В то же время оба эти явления могут зависеть и от условий развития. Например, у морских свинок пенетрантность мутации многопалости значительно выше в потомстве молодых матерей, нежели старых. Примером зависимости экспрессивности гена от факторов внешней среды может служить мутация карликовости у кукурузы. Известно, что для нормального роста растения необходимы ростовые вещества ауксины. У карликовой формы ауксин вырабатывается нормально, но тормозится образование фермента, который окисляет ауксин, вследствие чего понижена его активность. Это и приводит к торможению роста растений. Если на такое растение воздействовать гиббереллиновой кислотой, то оно ускоряет рост и становится по фенотипу неотличимым от нормального (рис. 127). Добавка гиббереллиновой кислоты как бы восполняет то, что должна была бы произвести доминантная аллель гена карликовости. Таким образом, зная механизм действия мутантного гена, можно исправлять и нормализовать вызываемые им дефекты.

3. ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ АДАПТАЦИЯ

Свойством приспособляться обладает все живое. В процессе приспособления изменяются функциональные свойства как клетки, так и организма. Генотип, сложившийся под контролем естественного отбора, определяет наследственную приспособленность организма к условиям внешней среды, в которой обычно осуществляется его онтогенез. Но так как факторы внешней среды разнообразны и изменчивы, то в процессе эволюции отбор создает специальные механизмы индивидуального приспособления.

Способность организма приспособляться в индивидуальном развитии к меняющимся условиям окружающей его среды называется *онтогенетической адаптацией*. Организм может адаптироваться как к постоянно действующим в течение онтогенеза факторам среды, так и к меняющимся.

Онтогенетическую адаптацию условно подразделяют на *тканевую (клеточную)* и *организменную*.

Клеточную, или тканевую, адаптацию можно иллюстрировать многочисленными примерами. Приручение изолированной мышечной ткани лягушки (и целого организма) к высокой температуре вызывает в ее клетках повышение порога денатурации белка. Содержание инфузорий в различных токсичных растворах или крайних температурах повышает их устойчивость

к этим агентам. Так, в опытах Ю. И. Полянского клоны инфузорий (*Paramecium*) в течение 3—8 недель содержались при трех разных температурах: 12—13°, 18—20° и 24—26°. Затем сравнивалась продолжительность выживания этих инфузорий при температуре 40°. Инфузории, предварительно содержавшиеся при повышенной температуре, жили при 40° в 5 раз дольше. При этом в случае бесполого размножения приобретенные свойства могут сохраняться длительное время. Такие адаптивные изменения, сохраняющиеся некоторое время в ряду бесполовых поколений, могут быть отнесены к длительным модификациям. Длительные модификации могут иметь огромное приспособительное значение для животных, растений и микроорганизмов.

У микроорганизмов в особенности важно отличать *фенотипическую адаптацию* от *генотипической*, вызванной отбором мутаций. Благодаря тому, что у них происходит частая смена поколений, возникающие мутации могут быстро подхватываться отбором и размножаться в популяции, создавая генотипическую адаптацию, которую в данном случае трудно отличить от фенотипической. Поэтому при наличии полового размножения для различения генотипической и фенотипической адаптаций необходимо проводить генетический анализ. Примером фенотипической адаптации у микроорганизмов может служить адаптация у дрожжей к галактозе (см. гл. 14).

Наиболее отчетливо существование механизмов онтогенетической адаптации можно видеть у многоклеточных организмов, в особенности у животных. Прежде всего к ним относятся физиологические механизмы, обеспечивающие сохранение постоянства внутренней среды организма. Многоклеточный организм обладает также рядом других механизмов приспособления, например иммунитетом. Иммунитетом в широком смысле слова обладают все организмы. Он может быть врожденным (генотипическим) и приобретенным (фенотипическим). Проникновение в организм чужеродного белка, являющегося антигеном, ведет к появлению в крови животного соответствующих антител, которые делают организм невосприимчивым, устойчивым к этому антигену. Мобилизация защитных иммунологических механизмов против инфекции является одним из общих и важных адаптационных механизмов в онтогенезе.

4. ПОВЕДЕНИЕ КАК ПРИСПОСОБЛЕНИЕ

Значение поведения для приспособления. Поведение как процесс уравнивания организма со средой является самой активной, наиболее подвижной и тонкой формой приспособления животных к среде. Поэтому анализ поведения с генетической и физиологической позиций имеет прямое отношение к изу-

чению онтогенеза. Поведение животного является выражением процесса приспособления в онтогенезе к динамике внешней среды и физиологического состояния организма.

Безусловные рефлексы как наследственные акты поведения. В поведение включаются наследственные и приобретенные акты. Под наследственно определяемыми актами поведения имеются в виду генетически детерминированные целесообразные реакции животных на среду без предварительного обучения; приобретенные акты поведения создаются в течение индивидуальной жизни, т. е. через обучение. Например, все животные так или иначе без обучения проявляют заботу о потомстве, запасают на зиму пищу и т. д. Из отдельных актов складывается сложная цепь реакций, которая представляет собой наследственно определяемый тип поведения, называемый инстинктом. Однако инстинкт является консервативной формой приспособления к среде, поскольку он полностью обусловлен наследственностью.

Условные рефлексы как приобретенные в онтогенезе акты поведения. В процессе эволюции животных возник принципиально иной механизм — механизм индивидуального приспособления через обучение или выработку условных рефлексов в течение жизни животного. В разной мере этот механизм адаптации свойствен всем животным.

По И. П. Павлову, совпадение во времени действия факторов среды, вызывающих наследственно детерминированные реакции, и индифферентных раздражителей ведет к образованию условных рефлексов. С помощью условных рефлексов животные могут адекватно, т. е. целесообразно, реагировать на изменение факторов внешней среды.

Сама возможность образования у животного условного рефлекса определяется генотипом и является универсальным механизмом для всего животного мира. Условные рефлексы начинают формироваться с момента рождения на все раздражители внешней среды, которые могут восприниматься животным. Так, если у ошенившейся собаки смазать шерсть камфарным маслом, затем дать ей покормить щенят, то после двух-трех сочетаний у щенят вырабатывается условный рефлекс на запах камфарного масла, который становится сигналом пищи. Если камфарным маслом смочить вату и поднести ее к слепым щенкам, то они поползут по направлению к запаху.

Пчелы (*Apis mellifera*) способны так же быстро, как и млекопитающие, вырабатывать условные рефлексы на цвет, запах растения и т. п. и при помощи их ориентироваться в пространстве. Если приучить пчел прилетать, например, к синему фанерному щиту, где поставлена подкормка, то они неизменно будут посещать этот щит. Если этих пчел перевезти в новый район и установить там тот же синий щит, то пчелы быстро его найдут и будут легко ориентироваться в новой обстановке.

Условные рефлексы, или временные связи, являются универсальным механизмом индивидуального приспособления. Поэтому есть основание предполагать, что прогресс животных и человека в эволюции осуществляется по линии расширения роли условных рефлексов как наиболее активной и прогрессивной формы приспособления. В ряде случаев могут иметь место явления, имитирующие наследственное закрепление конкретного условного рефлекса в ряду поколений. Выработка одного и того же условнорефлекторного акта у особей из гетерогенной популяции при сохраняющихся условиях в ряду поколений может привести к отбору определенного генотипа, которому свойственен данный тип условной реакции. Так, например, вырабатывая у мыши в ряду поколений условный рефлекс на правый поворот в лабиринте и проводя отбор наиболее быстро обучающихся животных, можно одновременно отобрать животных с генотипически закрепленной анатомической и физиологической асимметрией, в результате чего в последующем у животных данной линии будет обусловлено наследственностью осуществление этого движения. Кроме того, с помощью отбора генотипов из популяции в ряду поколений можно создавать линии с наследственно закрепленными особенностями поведения, которые способствуют ускоренной или замедленной выработке определенных условных рефлексов.

Подобного рода факты передачи из поколения в поколение условных рефлексов иногда ошибочно трактовались как доказательство наследования приобретенных в онтогенезе признаков (подробно см. гл. 25).

Сигнальная наследственность. Значение условного рефлекса как механизма онтогенетической адаптации расширяется в связи с тем, что с его помощью может осуществляться функциональная передача адаптивных рефлексов от родителей к потомству и от одних членов сообщества к другим. Приведем в качестве иллюстрации следующий опыт. Если вылупившиеся утята несколько дней находились вместе с матерью, они воспринимают все ее сигналы. Если к утке подсадить утят, выведенных в инкубаторе, то они не реагируют на сигналы утки. Между матерью и потомством в этом случае нет преемственности — сигнальной связи. Птенцы многих певчих птиц, выкормленные в гнездах птиц других видов, подражают голосу и рефлексам приемных родителей.

Это показывает, что между родителями и потомством или особями внутри вида вырабатывается преемственность, которая осуществляется на основе механизма условного рефлекса. В порядке подражательного рефлекса перенимаются приобретенные за время жизни других особей приспособительные реакции. Поскольку этим путем осуществляется функциональная преемственность между поколениями адаптивных реакций, М. Е. Лоба-

шев эту форму передачи информации отнес к особому типу наследственности, которую назвал *сигнальной*. Сигнальной она названа потому, что адаптивные реакции передаются посредством условных раздражителей, являющихся сигналами к действию.

Сигнальная передача не может называться наследственностью в полном смысле слова, поскольку она не обусловлена генами, но способность организмов воспринимать эти сигналы наследственно обусловлена, а поэтому условно можно говорить о сигнальной наследственности. Роль ее в эволюции животных огромна.

Нельзя недооценивать и роль сигнальной наследственности в процессе обучения и воспитания молодого поколения в человеческом обществе.

* * *

Итак, генотип определяет норму реакции организма, в пределах которой происходит адаптация к меняющимся условиям онтогенеза. У животных существует особый механизм, обеспечивающий наиболее совершенное уравнивание организма со средой — поведение. На основе условных рефлексов складывается функциональная преемственность между поколениями — сигнальная наследственность.

Глава 24. ДИСКРЕТНОСТЬ ОНТОГЕНЕЗА

Организм в ходе онтогенеза представляет целостную систему. Поэтому нельзя изменить какую-либо структуру или функцию, не затронув других, сопряженных с ними. Однако в ходе онтогенеза наблюдается и ярко выраженная прерывность, дискретность. Процесс индивидуального развития протекает неравномерно, в нем происходит качественная смена периодов, выражающаяся в изменении характера роста и дифференцировки.

1. СТАДИЙНОЕ РАЗВИТИЕ

У растений дискретность онтогенеза проявляется в наличии стадий развития, изученных Т. Д. Лысенко и многими другими исследователями. В их онтогенезе происходит качественная смена процессов дифференцировки и морфогенеза, в результате этого меняется комплекс необходимых для прохождения этих процессов факторов внешней среды. Отдельные этапы, отличающиеся друг от друга процессами дифференцировки и морфогенеза и необходимыми для них условиями развития, называются *стадиями*. При отсутствии необходимых условий стадийные преобразования не осуществляются, не может быть завершен и онтогенез, растение не приступает к цветению и плодоношению.

Первая стадия — яровизация — начинается с момента, когда зародыш трогается в рост. В этот момент ведущим фактором среды для организма является температура. По отношению к температурным условиям, необходимым для прохождения стадии яровизации, растения делятся на яровые и озимые формы. Так, яровая пшеница проходит эту стадию при температурах 5—12° в течение 7—15 дней, а озимая — при 0—10° в течение 30—70 дней. Обычно озимые растения, посеянные весной, при высоких температурах растут, кустятся, но не развиваются — колошения не наступает. Если же семена перед посевом в течение определенного времени подвергнуть действию пониженных температур при определенной влажности (яровизация), а затем высеять весной в поле, то они нормально разовьются и выкосятся (рис. 128).

Следующая стадия световая. На этой стадии главным фактором, определяющим развитие, является продолжительность светового дня. Так, короткодневным растениям (кукуруза, хлопчатник и др.) необходимо 8—12 часов освещения в сутки, длиннодневные (рожь, брюква и др.) лучше всего проходят

эту стадию
щения.

Если ра
дии ярови
ратуру, а
световой
растет, но
Например,
кукурузы
ного дня д
но часто н
не образук
менения ст
товая стад
после прох
яровизации
дифференц
той или ин
ратимыми;
деленную с
в исходное
стояние. Ст
лизованы, с
ках роста.

В ходе с
происходят
дифференци
формирован
до заверш
формируют
вершения с
ренцировати

2. КРИТИЧ ФЕНОКО

Критичес
является та
тия, найден
носятся не к
нам и тканя
в момент н
оказывается
среды и наи
ние фактор
изменения т
фактора про

эту стадию при круглосуточном освещении.

Если растение не получает на стадии яровизации необходимую температуру, а на световой — определенный световой режим, то оно интенсивно растет, но развития не заканчивает. Например, растения короткодневной кукурузы в условиях длинного северного дня достигают большой высоты, но часто не приступают к цветению и не образуют початков. Стадийные изменения строго последовательны: световая стадия может наступить только после прохождения растением стадии яровизации, но не наоборот. Процессы дифференцировки, происходящие на той или иной стадии, являются необратимыми; растение, прошедшее определенную стадию, не может вернуться в исходное недифференцированное состояние. Стадийные изменения локализованы, они происходят лишь в точках роста.

В ходе стадийных преобразований происходят и определенные процессы дифференцировки и морфогенеза — формирования органов растений. Так, до завершения стадии яровизации формируются только новые стебли (кущение) и листья, до завершения световой стадии цветочные бугорки не могут дифференцироваться в цветки.

2. КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ. ФЕНОКОПИИ И МОРФОЗЫ

Критические периоды развития. Дискретность онтогенеза проявляется также в так называемых *критических периодах развития*, найденных у животных. Понятие «критический период» относится не ко всему организму в целом, а к определенным органам и тканям. Любой орган проходит свой критический период в момент интенсивного морфогенеза. Именно в это время он оказывается наиболее чувствительным к действию факторов среды и наиболее изменчивым под их влиянием. Поэтому внешние факторы легче всего могут вызывать фенотипические изменения тех признаков, которые в момент действия данного фактора проходят критический период.



128.

Характер развития озимой пшеницы в зависимости от прохождения стадии яровизации

Слева — растение не прошло стадии яровизации, справа — прошло стадию яровизации.

Морфозы. Ненаследственные фенотипические изменения, возникающие под действием какого-либо фактора среды на организм, находящийся на определенной стадии развития (критический период), получили название *морфозов*. Некоторые морфозы представляют собой ненаследственные копии мутаций — они называются *фенокопиями*.

У разных организмов в результате повреждающего воздействия на один и тот же критический период онтогенеза возникают, как правило, однотипные морфозы. Например, воздействие каким-либо агентом, тормозящим развитие переднего мозгового пузыря зародыша, вызывает одинаковую аномалию — циклопию у животных и человека.

Морфозы характеризуются тем, что они могут возникать массово, если действие агента приходится как раз на время критического периода, наступающего синхронно у большей части подвергавшихся воздействию особей. Так, при действии некоторых химических веществ на личинок дрозофилы в критический период развития имгинального диска крыла удается получать до 100% особей с однотипными морфозами, имитирующими мутантный признак — вырезку на крыле. Подобные изменения можно вызывать и при воздействии другими агентами, например высокой температурой и др. Это показывает, что действие различных агентов во время критических периодов может быть неспецифичным.

Фенокопии. Фенокопии, имитируя наследственные изменения, сами не наследуются, так как они представляют изменения в соматических клетках, но предрасположение к возникновению определенного типа фенокопий обуславливается генотипом. Известны случаи, когда факторы внешней среды вызывают фенокопии, которые имеют приспособительное значение, например: в периоды низких температур в природе появляются меланистические формы у насекомых, формы с аптоциановой окраской у растений и т. д.

3. СИСТЕМНЫЙ КОНТРОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПРОЦЕССОВ

До сих пор рассматривалась генетическая детерминация онтогенеза, т. е. прямая и односторонняя связь: ген — признак — организм. Однако, как неоднократно отмечалось, генетические процессы в половых и соматических клетках не автономны — они связаны с организмом в целом. В генетике уже давно накапливаются факты, свидетельствующие об обратной связи: организм — признак — ген. В пользу обратной связи — влияния системы организма на генетические процессы — говорят многочисленные факты: это зависимость реализации генотипа в фенотип от структуры и метаболитов цитоплазмы; зависимость про-

явления нормы реакции генотипа от факторов внешней среды; зависимость частоты кроссинговера и мутаций от возраста организма, пола и физиологического состояния.

Следует, однако, различать прямую и обратную связь в реализации генотипа от прямой и обратной генетической информации. Генетическая информация записана в ДНК хромосом. Наличие ДНК в органоидах клетки (митохондрии, пластиды) свидетельствует о том, что они тоже несут наследственную информацию. Однако пока нет никаких фактов, говорящих о влиянии цитоплазмы клетки или системы целого организма на кодирование наследственной информации. Неизвестны также и механизмы, которые могли бы такую обратную связь обеспечить.

Многоклеточный организм представляет собой сложную систему, где каждая клетка ткани находится под контролем не только генотипа, но и той среды, которая создается в тканях при взаимодействии и функционировании различных систем. Эта среда также обусловлена генотипом и представляет собой систему. Приведем несколько примеров.

Деление одиночной клетки, помещенной в условия культуры *in vitro*, прекращается. Но если взять группу клеток или же в среду с одиночной клеткой внести жидкость из размножающейся культуры, то деление идет нормально. Следовательно, для деления клетки необходимо наличие метаболитов, вырабатываемых подобными же клетками. Каждая ткань представляет собой популяцию клеток, ибо она в какой-то мере генетически неоднородна. Это происходит в силу непрерывно текущих в ней процессов наследственной изменчивости. Кроме того, клетки одной ткани в каждый момент могут находиться на разных стадиях митотического цикла. По-видимому, в силу функциональной деятельности органа его клетки и ткани представляют систему, которая регулируется работой целого организма. В случае культуры клеток *in vitro*, когда снят контроль со стороны организма, популяция таких клеток оказывается более динамичной в отношении наследственной изменчивости. В ней появляются в большом количестве клетки с разной ploидностью, хромосомными перестройками, биохимическими и морфологическими мутациями.

В соматических клетках *in vitro* нередко наблюдаются полиплоидия и гетероплоидия. Примером изменения ploидности ядер в культуре тканей кожи мыши могут служить данные, приведенные в таблице 17. Как видно, по мере жизни культуры диплоидные клетки вытесняются полностью, а число полиплоидных и гетероплоидных увеличивается.

Одним из главных направлений изучения системного контроля генетических процессов является исследование влияния гормонов на генетический механизм белкового синтеза.

Таблица 17

Полиплоидия клеток в культуре кожи мыши

| Генерация клеток (пассажи) | Количество клеток (в %) с набором хромосом | | | |
|----------------------------------|--|-----------|-----------|------------|
| | $\sim 2n$ | $\sim 4n$ | $\sim 8n$ | $\sim 16n$ |
| 1-я | 65 | 31 | 4 | 0 |
| 9-я | 29 | 58 | 11 | 2 |
| 19-я | 0 | 90 | 7 | 3 |

Гормоны оказывают стимулирующее влияние на митотическую активность и регулируют активность генов. Предполагают, что стероидные гормоны снимают эффект репрессора, контролирующего синтез и-РНК, в результате последний выходит из-под контроля гена-регулятора и таким образом изменяется направление синтеза специфических белков (см. гл. 22).

Системный контроль генетических процессов может осуществляться как на клеточном, так и на организменном уровне.

В этой области еще много неизвестного, но, изучая влияние специфических агентов на синтез белков в одиночной клетке и клетке в системе целостного организма, можно найти новые подходы к анализу функционирования гена.

* * *

Итак, в ходе онтогенеза наблюдается дискретность, проявляющаяся в наличии стадий и критических периодов развития, во время которых идут интенсивные процессы дифференцировки и морфогенеза. В онтогенезе осуществляется системный (организменный) контроль реализации генотипа.

Как у
фенотипи
среды (у
при гипот
и т. п.).
генотипа
наследов
разными

1. АНАЛИЗ С ПЕР

Один
фенотип
мер, пере
половых
ским изм
ным поло
не вызва
ретенное
описывал
янием те
остается

2. АНАЛИЗ

Други
тенных из
зация») у
исследова
няться св
вия и раз
получают
вочные г
с привосм
влияния
удалять.

Мичур
прививки

Очевид
наследств
ных свойс

Глава 25. ПРОБЛЕМА НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИБРЕТЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ

Как уже говорилось, в ходе онтогенеза могут происходить фенотипические изменения, адекватные действующему фактору среды (увеличение количества эритроцитов в крови животных при гипоксии, увеличение высоты растений, выросших в тени, и т. п.). Возможно ли при этом такое же адекватное изменение генотипа? В генетике эта проблема носит название *проблемы наследования приобретенных изменений*. Изучать ее можно разными методами.

1. АНАЛИЗ ПОТОМСТВА ОСОБИ С ПЕРЕОПРЕДЕЛЕННЫМ ПОЛОМ

Один из них — анализ потомства организмов, изменивших фенотип под влиянием каких-либо внешних факторов. Например, переопределение пола в онтогенезе у рыб под влиянием половых гормонов (гл. 19) является адекватным фенотипическим изменением. Анализ потомства от особи с переопределенным полом свидетельствует о том, что изменение фенотипа не вызвало соответствующих изменений генотипа, т. е. приобретенное изменение пола не унаследовалось. Далее, в главе 14 описывалась окраска цветка у примулы, меняющаяся под влиянием температуры. И здесь при изменении фенотипа генотип остается неизменным.

2. АНАЛИЗ ПРИВИВОЧНЫХ ГИБРИДОВ

Другим методом изучения проблемы наследования приобретенных изменений являются прививка («вегетативная гибридизация») у растений. И. В. Мичурин на основании многолетних исследований показал, что в результате прививок могут изменяться свойства и признаки привоя и подвоя. Он выяснил условия и разработал методы, при которых наилучшим образом получаются измененные формы, или, как их называют, прививочные гибриды: привой должен быть моложе подвоя, рядом с привоем необходимо оставлять побеги подвоя для большего влияния последнего на первый, а часть листьев привоя следует удалять.

Мичурин изменял доминирование у полового гибрида путем прививки его в крону одного из родителей (см. гл. 5).

Очевидно, в этих случаях речь идет не об изменении наследственности, а об изменении проявления наследственных свойств в онтогенезе. Только путем скрещивания можно

убедиться, произошло ли при этом адекватное изменение генов. Но так как плодовые деревья — многолетние растения и имеют, как правило, сложное гибридное происхождение, данный путь проверки для них затруднен.

На других растениях такая проверка была сделана. Например, С. Я. Краевой производил прививки табака (*Nicotiana tabacum*), синтезирующего никотин, на махорку (*N. glauca*), вырабатывающую анабазин. Никотин переходит из подвоя в привой, но при семенном размножении привоя эти изменения исчезают, т. е. не наследуются. Как можно представить себе механизм взаимовлияния привоя и подвоя? Прежде всего возможно проникновение из подвоя в привой и обратно соков, содержащих те или иные вещества (как в приведенном примере никотин). Естественно, что такого рода изменения не могут унаследоваться, так как молекулы никотина не способны к саморепродукции и потому утрачиваются при делении клеток.

Очевидно, рибосомы и возможно другие очень мелкие структурные элементы цитоплазмы, способные к саморепродукции, могут диффундировать через клеточные оболочки. Этим путем может устанавливаться материальная связь между клетками. Таким образом, не исключено предположение, что при прививках возможны цитоплазматические изменения, которые могут наследоваться при семенном размножении по типу длительных модификаций.

В случае прививок у растений возникают комбинированные организмы с тканями разного происхождения. Иногда при этом различные ткани объединяются в одной точке роста, тогда возникают растения-химеры. В химерных организмах клетки разных растений могут быть смешаны. Нельзя ли предположить, что между клетками разных генотипов в химерной ткани может происходить процесс, аналогичный трансформации?

3. ТРАНСФОРМАЦИЯ И ГИБРИДИЗАЦИЯ В КУЛЬТУРЕ КЛЕТОК

Недавно получены факты, свидетельствующие о том, что в соматических клетках может происходить трансформация. Так, если культуру клеток человека или животного-реципиента с нормальным генотипом подвергать воздействию ДНК, взятой от донора, обладающего мутантным генотипом, то часть клеток реципиента приобретает свойства донора. Возможно, что эти процессы могут происходить и в организме.

Изучение соматических клеток в культуре тканей свидетельствует также о том, что между ними может идти своеобразная гибридизация. Рассмотрим это на конкретном примере. Б. Эфрусси использовал клетки двух линий мышей: «высокоракковой», т. е. дающей высокий процент заболеваний раком при

прививке о
шой проце
близкий к д
стикой (55
инкубирован
обнаружены
гии хромосо
совместной
(рис. 129).
мосомы, но
в частности
ные опухоли
подобная ги

Если явл
могут иметь
очевидно, м
тенных ком
гибридизаци
 10^{-5} — 10^{-6} . К
множении п
матическая
этого вероят
ясно, почему
гибридизаци
тов прививк

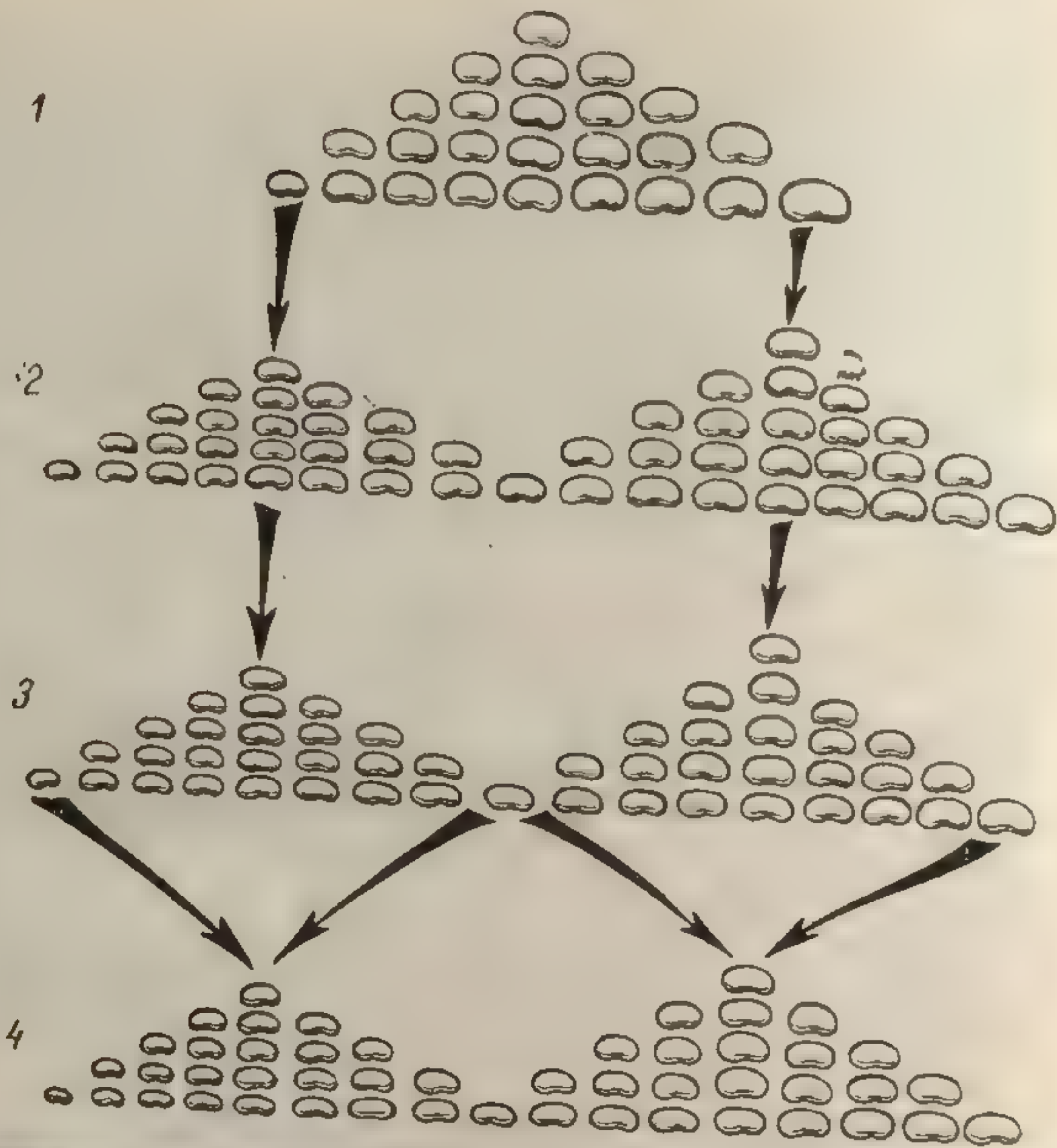
Происход
кватны дейс
воздаются

прививке опухоли, и «низкораковой», т. е. дающей небольшой процент раковых опухолей. Обе эти линии имели кариотип, близкий к диплоидному, но с различной модальной характеристикой (55 и 57 хромосом). Клетки этих линий смешивали и инкубировали в течение 2,5 месяца, после чего в культуре были обнаружены гибридные клетки. Анализ количества и морфологии хромосом гибридных клеток свидетельствует о том, что при совместной инкубации произошло слияние клеток двух линий (рис. 129). Такие гибридные клетки совмещают не только хромосомы, но и наследственные свойства смешиваемых линий, в частности способность вызывать при прививке злокачественные опухоли у животных. Пока нельзя сказать, происходит ли подобная гибридизация клеток в тканях организма.

Если явления типа трансформации и гибридизации клеток могут иметь место между тканями привоя и подвоя, то тогда, очевидно, можно ожидать унаследования изменений, приобретенных компонентами прививки. Однако и трансформация, и гибридизация клеток происходят чрезвычайно редко, с частотой 10^{-5} — 10^{-6} . Кроме того, уловить эти изменения при половом размножении привоя можно лишь при условии, если измененная соматическая клетка даст после ряда делений половую. В силу этого вероятность унаследования становится еще меньше. Отсюда ясно, почему в многочисленных исследованиях по вегетативной гибридизации полученные фенотипические изменения компонентов прививки исчезают при половом размножении.

* * *

Происходящие в онтогенезе фенотипические изменения адекватны действующему фактору среды, однако они не сопровождаются адекватным изменением генотипа.



Схема, иллюстрирующая разложение популяции на чистые линии и недейственность отбора в них:
 1 — сорт-популяция фасоли; 2 — образование чистых линий в результате отбора; 3 — воспроизводство чистых линий при самоопылении; 4 — недейственность отбора в чистых линиях.

Раздел

Предста
 таться выя
 ственности
 К насто
 1,5 млн. ви
 Очевидно,
 ствляется в
 менчивости.

Ч. Дарв
 в процессе
 естественн
 эволюции, а

моде

зов

за

уп

ов

Раздел VII. Генетика популяций и генетические основы эволюции

Представление о генетике будет не полным, если не попытаться выяснить, какую роль играют закономерности наследственности и изменчивости в процессе эволюции организмов.

К настоящему времени систематики насчитывают около 1,5 млн. видов животных и около 400 тыс. видов растений. Очевидно, что возникновение вида и его сохранение осуществляется в соответствии с законами наследственности и изменчивости.

Ч. Дарвин впервые объяснил возникновение новых видов в процессе приспособления организмов к среде обитания путем естественного отбора. Он же определил три главных фактора эволюции, а именно: изменчивость, наследственность и отбор.

Взаимодействие и взаимосвязь факторов эволюции в ходе видообразования можно понять лишь на основе знания генетических закономерностей жизни популяции как организованной совокупности особей, являющейся основой жизни и эволюции видов.

Глава 26. ПОПУЛЯЦИЯ

1. ПОПУЛЯЦИЯ И ЕЕ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СТРУКТУРА

Популяция в системе вида. Вид можно рассматривать как исторически сложившуюся совокупность организмов, занимающих определенный ареал обитания и характеризующихся общностью происхождения, сходной системой приспособлений к условиям среды и воспроизведением в поколениях основных адаптивных черт и признаков. Организмы одного вида обладают характерными для данного вида фенотипом и генотипом.

Особи, составляющие вид, в отношении наследственных свойств не являются однородными. Каждый организм, обладая общими и характерными для вида чертами, имеет и свои индивидуальные генотипические особенности. Всю генетическую информацию вида, т. е. полный набор генов, сложившийся в процессе его эволюции, называют *генофондом* вида.

Вид состоит из отдельных *популяций*, которые представляют совокупность особей одного вида, характеризующихся общностью местообитания и приспособления к данным условиям жизни. Популяции складываются под влиянием условий существования на основе взаимодействия трех факторов эволюции: наследственности, изменчивости и отбора. Их образование является своеобразным способом «пригонки» вида к конкретным условиям обитания. Породы животных и сорта растений также являются популяциями, но созданными искусственным отбором.

Процессы формирования популяций и их динамики составляют микроэволюцию.

Зачинателями изучения генетической структуры популяций надо признать селекционеров, ибо для создания пород и сортов необходимо было не только подбирать определенные пары родителей для скрещивания, но и исследовать их потомство в ряду поколений. Однако научные основы генетического изучения популяций могли быть заложены только после открытия Г. Менделя, установившего количественные закономерности наследования.

Генетическая структура популяции самооплодотворяющихся организмов. Впервые специальное исследование структуры популяции, совместившее в себе генетические и статистические методы, было предпринято В. Иоганнсенем. Его классическая работа «О наследовании в популяциях и чистых линиях» опубликована в 1903 г.

Иоганн
опылители
потомков
вести выд

Анализ
(Phaseolus
ной степени
этому для
необходим
лиза (см.
сорта фас
телю. Вес
шем семе
отдельно.
взвешены.
мена, выб
растения,
мян расте
а из легк
ция фасол
дое из ко
Схема раз
отдельные

На про
и легкие
линии не
семян вну
ционной.
генотипич
пуляции
ствование
ний опред
механизм

При с
зачинател
породы. Н
от одного
размноже
объектом

Структ
ганизмов.
в природе
ния особе
того чтоби

Йоганнсен избрал объектом исследования популяции самоопылителей, которые можно было легко разложить на группы потомков отдельных самоопыляющихся растений, т. е. произвести выделение *чистых линий*.

Анализу был подвергнут вес (размеры) семян фасоли (*Phaseolus vulgaris*), который определяется полигенно и в сильной степени подвержен влиянию факторов внешней среды. Поэтому для установления характера наследования этого признака необходимо было использование математических методов анализа (см. гл. 14). Йоганнсен провел взвешивание семян одного сорта фасоли и построил вариационный ряд по этому показателю. Вес варьировал в пределах от 150 до 750 мг. В дальнейшем семена весом 250—350 мг и 550—650 мг были высеяны отдельно. С каждого выросшего растения семена были вновь взвешены. Тяжелые (550—650 мг) и легкие (250—350 мг) семена, выбранные из сорта, представляющего популяцию, дали растения, семена которых отличались по весу. Средний вес семян растений, выросших из тяжелых семян, составил 518,7 мг, а из легких — 443,4 мг. Этим было показано, что сорт-популяция фасоли состоит из генетически различных растений, каждое из которых может стать родоначальником чистой линии. Схема разложения популяции самоопыляющихся растений на отдельные чистые линии приведена на рисунке на стр. 338.

На протяжении 6—7 поколений Йоганнсен отбирал тяжелые и легкие семена с каждого растения в отдельности. Ни в одной линии не произошло сдвига веса семян. Изменчивость размеров семян внутри чистой линии была ненаследственной, модификационной. Популяция самоопыляющихся растений состоит из генотипически разнородных линий, так как растения такой популяции не скрещиваются между собой. В этом случае существование популяции основывается на естественном отборе линий определенного генотипа, на общности приспособительных механизмов к однотипным условиям внешней среды.

При самооплодотворении отдельный организм может быть зачинателем новой расы, подвида и вида, а также сорта или породы. Например, новый сорт пшеницы может быть выведен от одного зерна, отобранного из популяции. При вегетативном размножении (некоторые простейшие, грибы, водоросли и др.) объектом отбора в популяции являются отдельные клоны.

Структура популяции перекрестнооплодотворяющихся организмов. У перекрестнооплодотворяющихся организмов в природе популяция формируется путем свободного скрещивания особей с разными генотипами, т. е. на основе *панмиксии*. Для того чтобы вскрыть структуру панмиктической популяции, рассмотрим модельный опыт с искусственно созданной гибридной популяцией, поставленный американскими генетиками Д. Джонсом и Е. Истом. Они скрещивали две разновидности табака,

Таблица 18

Результаты отбора
(частота встречаемости растений)
по длине венчика у табака

| Длина венчика (в мм) | Расщепление в F_2 в линиях | | Расщепление в F_2 после отбора в линиях | |
|----------------------------|---------------------------------|----|--|----|
| | A | B | A | B |
| 34 | — | — | 3 | — |
| 37 | — | — | 6 | — |
| 40 | — | — | 48 | — |
| 43 | — | — | 90 | — |
| 46 | — | — | 14 | — |
| 49 | — | — | — | — |
| 52 | 2 | 1 | — | — |
| 55 | 4 | 5 | — | — |
| 58 | 2 | 16 | — | — |
| 61 | 24 | 23 | — | — |
| 64 | 37 | 18 | — | — |
| 67 | 31 | 62 | — | — |
| 70 | 38 | 37 | — | — |
| 73 | 35 | 25 | — | 2 |
| 76 | 27 | 16 | — | 3 |
| 79 | 21 | 4 | — | 8 |
| 82 | 5 | 2 | — | 14 |
| 85 | 6 | 2 | — | 20 |
| 88 | 1 | — | — | 25 |
| 91 | — | — | — | 25 |
| 94 | — | — | — | 20 |
| 97 | — | — | — | 8 |

различавшиеся по длине венчика (короткий и длинный). Растения первого поколения были скрещены между собой, а из второго поколения были взяты две линии A и B со сходной изменчивостью по этому признаку (табл. 18). Длина венчика определяется полигенно, и поэтому в F_2 она колеблется в пределах от 52 до 88 мм. Затем в потомстве взятых линий был произведен отбор на протяжении пяти поколений: в линии A — на короткий, в линии B — на длинный венчик. В каждом поколении внутри обеих линий скрещивали отобранные формы: в линии A — с коротким венчиком, в линии B — с длинным. Как видно, уже в пятом поколении линии A и B настолько различались между собой, что максимальная длина венчика в линии A была меньше минимальной длины в линии B, т. е. между ними не было захождения (трансгрессии).

Следовательно, путем отбора и скрещивания отбираемых форм удается создать линии с иным выражением признака, чем у исходной популяции, что свидетельствует о ее гетерогенности. В данном опыте искусственный отбор был проведен по одному признаку. В природе же естественный отбор осуществляется по многим признакам. Он либо сохраняет и поддерживает популяцию в целостном состоянии, либо разлагает ее соответственно конкретным условиям существования.

2. НАСЛЕДОВАНИЕ В ПОПУЛЯЦИИ

Равновесие в панмиктической популяции. Поскольку в панмиктической популяции наследственная структура следующего поколения воспроизводится за счет разнообразных сочетаний различных гамет при оплодотворении, численность особей того или иного генотипа будет определяться частотой разных типов

гамет, произведенных родительскими организмами. Одним из путей изучения генетики панмиктической популяции является исследование характера и частоты распределения в ней особей, гомозиготных и гетерозиготных по отдельным генам.

Представим, что в какой-то популяции число форм, гомозиготных по разным аллелям одного гена, т. е. форм AA и aa , одинаково. Такая панмиктическая популяция будет производить равное число мужских и женских гамет с генами A и a . Если особи — носители данных генов свободно скрещиваются между собой, то встреча гамет при оплодотворении является случайным событием, в результате чего возможны комбинации:

Нетрудно заметить, что в данном поколении (F_1) доминантные гомозиготы AA будут возникать с частотой 0,25, гетерозиготы Aa — 0,5 и гомозиготы по рецессивной аллели aa — 0,25. В следующем поколении при том же условии

| ♀ \ ♂ | 0,5A | 0,5a |
|-------|--------|--------|
| 0,5A | 0,25AA | 0,25Aa |
| 0,5a | 0,25Aa | 0,25aa |

равновероятного образования разных типов гамет частота их с доминантной аллелью A будет равной 0,5 (0,25 от доминантных гомозигот AA + 0,25 от гетерозигот Aa). Частота гамет с рецессивной аллелью a составит также 0,5 (0,25 от гомозигот aa + 0,25 от гетерозигот Aa). Поэтому относительная частота образования разных генотипов при свободном скрещивании в популяции вновь будет $0,25AA : 0,50Aa : 0,25aa$. В каждом поколении относительная частота гамет с доминантной и рецессивной аллелями гена сохраняется на одном уровне: 0,5A и 0,5a.

Однако популяция в огромном большинстве случаев состоит из разного числа гомозигот AA и aa : одних может быть больше, чем других. Разберем следующий пример. У ржи (*Secale cereale*) известна пара аллелей: A — опушенный стебель, a — неопушенный. Допустим, что в какой-то популяции ржи опушенных растений оказалось в 4 раза больше, чем неопушенных ($4AA : 1aa$). В такой популяции соотношение гамет будет уже не 0,5A : 0,5a, но 0,8A : 0,2a. При условии случайности скрещиваний в потомстве получится следующее расщепление:

Таким образом, из каждых 100 растений в среднем 96 будут опушенными (64 гомозиготных и 32 гетерозиготных) и лишь 4 — неопушенными.

Что же можно ожидать в следующем поколении? Гаметы с аллелью a будут

| ♀ \ ♂ | 0,8A | 0,2a |
|-------|--------|--------|
| 0,8A | 0,64AA | 0,16Aa |
| 0,2a | 0,16Aa | 0,04aa |

возникать с частотой 0,20 (0,04 от гомозигот $aa + 0,16$ от гетерозигот Aa). Гаметы с аллелью A будут образовываться с частотой 0,80 (0,64 от $AA + 0,16$ от Aa). Отсюда следует, что в указанной популяции с другим соотношением генов также поддерживается в ряду поколений одно и то же соотношение частот генов ($0,2a : 0,8A$). В силу этого опушенных растений будет постоянно 96%, неопушенных — 4%.

Закон Гарди — Вайнберга. В 1908 г. математик Г. Гарди в Англии и врач В. Вайнберг в Германии, независимо друг от друга, предложили формулу, отражающую распределение генотипов в панмиктической популяции. Она получила название формулы Гарди — Вайнберга. Ученые исходили из того, что при определенных условиях, не изменяющих частоту аллелей, популяции имеют определенное соотношение особей с доминантными и рецессивными признаками, а относительные частоты каждой аллели имеют тенденцию оставаться постоянными в ряду поколений.

Если частоту встречаемости одной из аллелей в гаметах, допустим A , обозначить через q , тогда частота другой аллели a будет $1 - q$. Отсюда в потомстве будут следующие отношения:

| | | |
|--|------------------|---|
| $\begin{array}{c} \diagdown \\ \hline \end{array}$ | qA | $(1-q)a$ |
| | qA $(1-q)a$ | $\begin{array}{l} q^2AA \\ q(1-q)Aa \\ (1-q)^2aa \end{array}$ |

Произведя суммирование этих данных, получим формулу Гарди — Вайнберга, отражающую распределение генотипов в популяции:

$$q^2AA : 2q(1-q)Aa : (1-q)^2aa.$$

Нетрудно заметить, что это выражение представляет формулу бинома Ньютона: $[qA + (1-q)a]^2$.

Указанная формула позволяет рассчитывать относительную частоту генотипов и фенотипов в популяции. Зная частоту распространения в популяции рецессивной аллели, проявляющейся в фенотипе в гомозиготном состоянии, легко рассчитать частоту не только рецессивной, но и доминантной аллели в данной популяции. Например, в популяции крупного рогатого скота обнаружено, что пегие животные встречаются с частотой 64%, или 0,64, а красные — с частотой 36%, или 0,36. Красная окраска определяется доминантным геном A , пегость — его рецессивной аллелью a .

Поскольку частота встречаемости генотипов aa составляет в этом случае $(1-q)^2=0,64$, то частота встречаемости аллели a будет равна $\sqrt{(1-q)^2} = \sqrt{0,64} = 0,8$.

Отсюда, согласно той же формуле, определяется частота доминантной аллели A : $q=1-0,8=0,2$.

Частота гомозиготных доминантных генотипов AA в популяции составит $q^2=0,2^2=0,04$, или 4%.

Исходя из частоты гомозиготных рецессивных и доминантных генотипов, можно определить частоту гетерозиготных генотипов в популяции, подставляя найденные частоты:

$$2q(1-q) = 2 \cdot 0,2(1-0,2) = 0,32, \text{ или } 32\%.$$

Следовательно, на основе учета частоты определенных фенотипов в популяции можно составить представление о распределении в ней соответствующих генотипов. Формула Гарди — Вайнберга применима для расчетов при следующих условиях: если учитывается одна пара аутосомных генов; спаривание особей и сочетание гамет в популяции совершается случайно; мутации от доминантной аллели к рецессивной и обратно происходят настолько редко, что ими можно пренебречь; обследуемая популяция достаточно многочисленна; особи разных генотипов имеют одинаковую жизнеспособность, плодовитость и не подвергаются отбору. Очевидно, что в природных популяциях эти условия далеко не всегда осуществляются, ограничивая тем самым применение формулы Гарди — Вайнберга. Несмотря на это, данное в формуле выражение генетических отношений способствует пониманию отдельных генетических явлений, имеющих место в популяции свободно скрещивающихся организмов.

Знание частоты распространения некоторых признаков в человеческом обществе позволяет рассчитывать частоту генов, например частоту аллелей групп крови и др. Зная распространение той или иной полезной для селекции мутации в определенном районе, можно рассчитать вероятность встречаемости ее в гомо- и гетерозиготном состоянии, что необходимо для выбора методов селекции. Изучение распространения генов в популяции позволяет следить за накоплением в ней вредных (летальных) мутаций, что особенно важно учитывать при повышении фона радиации, а также при применении различных препаратов в корме для животных и химических удобрений для растений.

Динамика популяции самооплодотворяющихся организмов. Естественно, что к популяциям самооплодотворяющихся организмов формула Гарди — Вайнберга неприменима. Генетическая сущность самооплодотворения (самоопыления) или родственного скрещивания (*инбридинга*) сводится к процессу разложения популяции на линии с различными генотипами. При

этом гены, находящиеся в гетерозиготном состоянии, переходят в гомозиготное состояние.

Например, при самооплодотворении гетерозиготы Aa в потомстве будет расщепление $1AA:2Aa:1aa$, или в процентном отношении $25AA:50Aa$ и $25aa$. Если в ряду последующих поколений будет также осуществляться самооплодотворение или

| | | | | |
|-------|------|------|------|------|
| | Aa | | | |
| I_1 | AA | Aa | | aa |
| I_2 | AA | Aa | aa | |
| I_3 | | AA | Aa | aa |
| I_4 | | | | |
| I_5 | | | | |
| I_6 | | | | |

130.

Движение популяции при инбридинге (динамика соотношения гомо- и гетерозигот при расщеплении по одной паре аллелей). $I_1—I_6$ — поколения инбридинга.

скрещивание особей одинаковых генотипов (инбридинг), то число гомозиготных форм будет неуклонно возрастать, а гетерозиготных — уменьшаться (рис. 130). В силу этого популяции самооплодотворяющихся организмов представлены главным образом гомозиготными формами. Вот

почему в потомстве растений-самоопылителей (в чистых линиях) отбор оказывается малоперспективным: гомозиготные растения дают генотипически однородное потомство. Однако следует учесть, что постоянно идущий мутационный процесс способствует появлению в чистых линиях известной гетерогенности.

* * *

Популяции самооплодотворяющихся и перекрестнооплодотворяющихся организмов гетерогенны, путем отбора из них можно выделить различные линии. Панмиктическая популяция, по закону Гарди—Вайнберга, находится в равновесии, а в популяции самооплодотворяющихся организмов происходит процесс гомозиготизации.

В ход
мена одн
численно
что и сос
популяци
из мутаци
Равно
ное на со
влиянием
относятся
ции, изоля

1. МУТАЦИИ

Насыщенность
тельного п
допущении
не так. М
ной измен
мутирует д
ций может
велико.

Генотип
ными разл
в гетерозиг
кукурузы ч
мутации «з
«глянцевит
шения кон
ность их пе
щивания ге

Огромна
рактерна н
вотных, но,
природных
тации, разл
ные или ген
и по феноти
Мутацио
пополняться

Глава 27. ФАКТОРЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИНАМИКИ ПОПУЛЯЦИЙ

В ходе эволюции организмов происходит непрерывная замена одних генотипов другими путем изменения в популяции численного соотношения качественно различающихся генотипов, что и составляет сущность динамики генетической структуры популяции. Генетическая изменчивость популяции складывается из мутационной и комбинативной изменчивости.

Равновесие генотипов в панмиктической популяции, основанное на сохранении относительных частот генов, изменяется под влиянием ряда постоянно действующих факторов, к которым относятся: мутационный процесс, отбор, численность популяции, изоляция и ряд других факторов.

1. МУТАЦИОННЫЙ ПРОЦЕСС

Насыщенность популяций мутациями. Сохранение относительного постоянства частоты генов в популяции возможно при допущении, что они не мутируют. Однако известно, что это не так. Мутации составляют первичный источник наследственной изменчивости в эволюции; и хотя каждый ген спонтанно мутирует довольно редко, общее количество различных мутаций может быть достаточно большим, поскольку число генов велико.

Генотипы организмов в популяции оказываются насыщенными различными мутациями, которые чаще всего находятся в гетерозиготном состоянии. Так, например, в различных сортах кукурузы частота встречаемости растений, гетерозиготных по мутации «зеленеющие проростки», колеблется от 34 до 66%, по мутации «глянцевитым проросткам» — от 1 до 4% и т. п. По мере повышения концентрации мутаций в популяции повышается вероятность их перехода в гомозиготное состояние в результате скрещивания гетерозиготных растений друг с другом.

Огромная насыщенность популяций мутантными генами характерна не только для культурных растений и домашних животных, но, как впервые показал С. С. Четвериков, и для всех природных популяций. При этом в популяции встречаются мутации, различающиеся как по своей генетической природе (генные или геномные мутации и хромосомные перестройки), так и по фенотипическому проявлению.

Мутационное давление. В каждом поколении генофонд может пополняться значительным числом новых мутаций. Этот процесс

называют *мутационным давлением*. Следовательно, частота аллелей разных генов в популяции будет изменяться в зависимости от мутационного давления, т. е. от соотношения прямых и обратных мутаций.

Распространение мутации в популяции зависит не только от мутабельности данного локуса, но и от того, в какой мере она влияет на жизнеспособность и плодовитость особи.

Всякая вновь возникшая мутация вызывает изменение целостной системы генотипа, характерной для вида. Поэтому мутация, не прошедшая отбора в системе генотипа, нарушает исторически сложившиеся корреляции функций организма в индивидуальном развитии. В силу этого каждая новая мутация в подавляющем большинстве случаев вначале оказывается вредной и лишь очень редко она имеет некоторое положительное значение и сразу может оказаться полезной для вида.

2. ОТБОР

Понятие об отборе. *Отбором* называют процесс переживания организмов, генотипы которых обеспечивают им наибольшую приспособленность к условиям среды.

Вероятность того, что организм выживет и даст потомство, зависит от степени его приспособленности к среде. Чем более широкой нормой приспособительных реакций обладают организмы, тем вероятнее их сохранение и процветание в популяции. Очевидно, те организмы, генотипы которых наилучшим образом обеспечивают приспособление к условиям существования, дадут больше потомков, чем менее приспособленные, а отсюда частота (встречаемость) того или иного гена в популяции также будет определяться естественным отбором.

Селективная ценность генотипов. Знание генетики популяции позволяет определять селективную ценность разных генотипов. Допустим, что особи, гомозиготные по рецессивному гену (aa), дают 99 потомков на каждые 100 производимых организмами с доминантными генами (AA и Aa). Селективную ценность последних можно принять за 1,00, тогда таковая рецессивных гомозигот составит 0,99. Разность этих величин будет выражать *коэффициент отбора* — S , в данном случае

$$S = 1,00 - 0,99 = 0,01.$$

Если разные генотипы обуславливают равную выживаемость и плодовитость особей, то коэффициент отбора в этом случае будет равен нулю. Если же один из генотипов вызывает полную гибель или стерильность, то коэффициент отбора окажется равным единице.

Если организмы определенного генотипа будут выбраковываться отбором, то частота соответствующего гена в популяции уменьшится. Следовательно, отбор ограничивает распространение неблагоприятных генов.

Влияние отбора на концентрацию мутаций. Концентрация более вредных мутаций в популяции снижается в поколениях скорее, чем менее вредных. И наоборот, концентрация мутаций, имеющих существенное приспособительное значение, будет возрастать быстрее, чем концентрация мутаций менее полезных.

Скорость устранения доминантных и рецессивных аллелей из популяции различна. Ясно, что организмы, несущие доминантные летальные гены или гены стерильности, устраняются отбором в первом же поколении, т. е. даже в гетерозиготе. Иначе говоря, доминантный ген в каждом поколении находится под контролем отбора.

Рецессивные мутации, в отличие от доминантных, могут находиться в популяции в скрытом, гетерозиготном состоянии, накапливаясь в ней, создавая огромный мутационный резерв. Рецессивная мутация может подвергнуться отбору лишь в том случае, если она размножится в популяции до определенного уровня и перейдет в гомозиготное состояние. Размножение рецессивной мутации в популяции зависит от влияния мутантного гена на жизнеспособность и плодовитость, а также от частоты встречаемости гетерозиготных по данному гену особей.

Чем меньше частота рецессивных аллелей в популяции, тем в большей степени гетерозиготы превосходят в численном отношении гомозиготы. Это вытекает из формулы Гарди—Вайнберга. Напомним, что число рецессивных гомозигот в популяции составляет $(1-q)^2$, в то время как число гетерозигот $2q(1-q)$. Чем больше будут устраняться отбором из популяций гомозиготы, тем больше возрастает роль гетерозигот, которые явятся поставщиками рецессивных аллелей для последующих поколений.

Следовательно, отбор рецессивных генов оказывается менее эффективным, чем отбор доминантных. Даже полное устранение из популяции рецессивных гомозигот в каждом поколении не приводит к окончательному исчезновению их и в сотом поколении, так как гетерозиготные особи являются постоянными поставщиками гомозиготных рецессивов.

Довольно часто гетерозиготные формы Aa более жизнеспособны, нежели обе гомозиготные AA и aa (подробно см. гл. 33). В силу этого гетерозиготы обладают селективным преимуществом и их сохранение и распространение в популяции обеспечивается отбором. Одновременно с этим увеличивается и вероятность выщепления рецессивных гомозигот.

Таким образом, отбор является решающим фактором для дивергенции вида, так как он контролирует весь процесс

эволюции. Сам же естественный отбор обусловлен абиотическими и биотическими факторами, составляющими внешнюю среду как для отдельного организма, так и для популяции в целом.

3. ЧИСЛЕННОСТЬ ПОПУЛЯЦИИ

Очевидно, что концентрация генов определяется численностью популяции. Чем меньше размер популяции, тем вероятнее скрещивания между собой гетерозиготных особей, дающих в потомстве гомозиготные рецессивы. Напротив, чем больше численность популяции, тем меньше вероятность появления рецессивных гомозигот. В малочисленной популяции отбор скорее начинает устранять вредные гены и накапливать полезные. Но одновременно в ограниченной популяции увеличивается момент случайности в накоплении отдельных генотипов. При сокращении численности популяции по каким-то случайно сложившимся обстоятельствам в ней могут сохраниться одни мутантные гены, а другие также случайно элиминироваться. При последующем увеличении численности популяции число этих случайно сохранившихся генов может довольно быстро возрасти. Это явление изменения генных частот в популяции в результате действия случайных факторов называют *генетическим дрейфом*.

4. ИЗОЛЯЦИЯ

Значение изоляции. Как уже отмечалось, вид складывается из отдельных популяций. Если особи одной популяции полностью или частично не скрещиваются с особями других популяций, то такая популяция испытывает процесс *изоляции*. Если разобщение продолжается в ряду поколений, а факторы отбора в разных популяциях действуют в разных направлениях, то происходит дифференциация популяций. В последующем такие популяции могут дать начало новым разновидностям, а при более сильном расхождении — и новым видам.

Факторы изоляции. Изоляция популяций внутри вида может обеспечиваться географическими (горообразовательные процессы, возникновение рек и водоемов), экологическими и биологическими факторами. Любые разобщения популяции, вызванные геологическими изменениями, могут приводить к *географической изоляции*. Экологические факторы — территориально-климатические, микроклиматические, сезонно-климатические и др. — также могут создавать препятствие для свободного скрещивания организмов одного вида.

Так, например, у рыб, ведущих морской образ жизни, но возвращающихся для размножения в реки, в каждой реке складывается особая популяция. Представители этих популя-

ций могут различаться по величине, окраске во время нереста, времени наступления половой зрелости, количеству и размеру икринок, срокам размножения и т. п.

К биологическим факторам изоляции, нарушающим свободу скрещивания, относятся генетические и физиологические. Собственно *генетическим фактором изоляции* является чаще всего нарушение нормального течения мейоза, препятствующее воспроизведению плодового потомства. Причинами таких нарушений могут быть: полиплоидия (гл. 13), хромосомные перестройки (гл. 13), ядерно-цитоплазматическая несовместимость (гл. 13). Каждое из перечисленных явлений может приводить к ограничению свободного скрещивания особей и к бесплодию гибридов, а следовательно, к ограничению свободного комбинирования генов, т. е. к генетической изоляции этих форм, которые внутри себя могут давать плодovitое потомство.

Изоляция популяций может обеспечиваться также и физиологическими факторами. Известно, что морские рыбы, идущие на нерест в реки, как правило, возвращаются в те реки, в которых они появились на свет и провели свою «молодость» до ската в море. *Физиологический* механизм, обеспечивающий возврат рыбы в родную реку, служит *фактором изоляции* для популяций рыб данной реки. Такое обособление ограничивает свободу скрещивания между особями одного и того же вида.

У животных обеспечивать изоляцию может условный рефлекс (изменение суточной и сезонной половой активности, избирательность спаривания и т. п.). Так, некоторые петухи предпочитают спариваться с курами определенной окраски оперения. Аналогичное явление избирательности спаривания установлено для насекомых.

Обособление группы организмов из популяции увеличивает вероятность скрещивания генетически сходных особей. Изоляция, таким образом, ведет к усилению инбридинга среди аллогамных организмов. Отсюда с очевидностью следует, что сама изоляция является причиной дифференциации популяции.

* * *

Итак, благодаря действию ряда факторов, влияющих на генетическую структуру популяций, происходят процессы их формирования и генетической динамики, что составляет микроэволюцию.

Глава 28. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ЭВОЛЮЦИИ

1. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГОМЕОСТАЗ

Механизмы гомеостаза. Любая биологическая система — будь то клетка или организм, биологическая семья (например, пчелиная семья) или целая генетическая популяция — обладает системными адаптивными механизмами, с помощью которых она поддерживает свое существование.

Процессы, обеспечивающие способность панмиктической популяции сохранять свою генетическую структуру при воздействии факторов внешней среды, называют *генетическим гомеостазом*. Идея гомеостаза была сформулирована С. С. Четвериковым еще в 1926 г.

К механизмам гомеостаза относятся поддержание равновесного состояния популяции по генотипическим частотам в соответствии с формулой Гарди—Вайнберга; поддержание гетерозиготности и полиморфизма; поддержание определенного темпа и направления мутационного процесса.

Механизм поддержания равновесия в популяции по генотипическим частотам был рассмотрен выше, здесь же будет рассмотрен лишь механизм обеспечения гетерозиготности и полиморфизма.

Популяции содержат огромное количество разнообразных мутаций, чаще всего рецессивных, концентрации которых меняются в зависимости от размера популяций, условий внешней среды и темпа мутационного процесса.

Гетерозиготность в популяции. Насыщенность популяций мутациями обеспечивает резерв наследственной изменчивости. Резерв мутаций в гетерозиготном состоянии позволяет популяции в более короткие сроки приспособиться к изменившимся условиям за счет изменения генетической структуры. Следовательно, гетерозиготное состояние особей популяции обеспечивает ее приспособительную пластичность. Кроме того, гетерозиготы, как правило, имеют более высокую жизнеспособность, чем гомозиготы. У них шире норма реакции генотипа, т. е. больший диапазон приспособительных возможностей, чем у гомозигот, что и обеспечивает им селективное преимущество.

Полиморфизм популяции. *Полиморфизмом популяции* называют существование в ней ряда генетически различных форм, воспроизводящихся при размножении. Если генотипические различия сопровождаются фенотипическими и гетерозиготы имеют

адаптивное преимущество, то в популяции при отборе в пользу гетерозигот создается сбалансированный полиморфизм. Сбалансированным полиморфизмом и называется воспроизведение в популяции из поколения в поколение определенного соотношения классов особей, различающихся генетически и фенотипически за счет гетерозигот. Однако наличие сбалансированного полиморфизма не означает жесткой фиксации генотипических частот. И. В. Тимофеев-Ресовский и Я. Я. Лус на протяжении многих лет проводили исследования одной и той же полиморфной популяции божьих коровок (*Adalia bipunctata*), состоящей из особей с красной и черной окраской надкрыльев. Из года в год в данной популяции наблюдалась одна и та же картина: осенью преобладали черные жуки, тогда как после перезимовки резко возрастала частота красных.

Это наблюдение позволило прийти к весьма существенным заключениям. Во-первых, приспособительная ценность каждой из особей не является постоянной и меняется при изменении сезонных условий, во-вторых, наличие полиморфизма в популяции обеспечивает возможность регулирования ее состава за счет приспособительной динамики частот различных классов особей (например, Aa и aa), и, в-третьих, сохранение в течение многих поколений полиморфного состава популяции и предотвращение полной элиминации какого-либо из классов указывает на наличие механизма отбора в пользу гетерозигот. Выводы, полученные в данном исследовании, нашли затем подтверждение при анализе природных популяций улиток, бабочек, рыб, хомячков и др. Классическим примером полиморфизма служит разделение функций между различными формами у общественных насекомых: пчел, муравьев, термитов.

У растений еще Ч. Дарвином было изучено явление гетеростилии, которое также представляет пример полиморфизма. Первоцвет (*Primula vulgaris*) встречается в двух формах, различающихся по строению цветков. Примерно у половины растений рыльце пестика в цветке выступает наружу, а пыльники сидят на коротких тычиночных нитях и спрятаны в трубке венчика (гетеростилия). У другой половины растений наружу выступают пыльники, а рыльце спрятано в трубку венчика. Такое строение цветков является надежным приспособлением для обеспечения перекрестного опыления насекомыми. При принудительном самоопылении растений, имеющих цветки с длинным столбиком и короткими тычинками, в потомстве возникают все растения такого же типа. При самоопылении растений, имеющих цветы с длинными тычинками и коротким столбиком, в первом же поколении наблюдается расщепление в соотношении 3:1 (3 с длинными тычинками и коротким пестиком и 1 с короткими тычинками и длинным пестиком). При перекрестном опылении осуществляется расщепление в соотношении 1:1.

Отсюда ясно, что в основе наследственного определения механизма гетеростилии лежит расщепление по паре аллелей одного гена *S*. Растения с длинными тычинками и коротким пестиком постоянно гетерозиготны (*Ss*). Поскольку переопыление растений одного генотипа между собой не может осуществляться, все время происходят возвратные скрещивания с рецессивной формой (*ss*), и таким образом поддерживается численно равное соотношение обеих форм. Рассмотрение явления полиморфизма убеждает в том, что наличие его в популяции оказывается необходимым для существования последней. Естественный отбор закрепляет существование полиморфизма, контролируя численное соотношение необходимых форм в каждом поколении.

Полиморфизм является механизмом поддержания популяции как единой системы. Поэтому его можно рассматривать как проявление генетического гомеостаза, развившегося в процессе эволюции в результате действия естественного отбора.

2. ВНУТРИВИДОВАЯ ДИВЕРГЕНЦИЯ

Понятие о видообразовании. До сих пор рассматривались процессы, обуславливающие возникновение, наследование и поддержание различий внутри популяции. Теперь остановимся на процессах, ведущих к появлению межпопуляционных различий и зарождению внутри вида новых форм, рас, подвидов, т. е. рассмотрим начальные этапы процесса видообразования.

Процесс видообразования, связанный с пространственным разобщением популяций, носит название *аллопатрического видообразования*, тогда как возникновение новых форм без пространственного разобщения называют *симпатрическим видообразованием*.

Аллопатрическое видообразование. Рассмотрим некоторые примеры аллопатрического видообразования. Из 1200 видов рыб, обитающих к востоку и западу от Панамского перешейка, который образовался в геологически недавнее время, только 6% оказываются общими для фауны обоих океанов — Тихого и Атлантического, тогда как большинство видов представляют собой географически разобщенные, давно дивергировавшие формы. Сходная картина наблюдается здесь и в отношении животных других классов — моллюсков, морских ежей, червей, ракообразных и т. д.

Хорошим примером экологической специализации в связи с пространственным разобщением могут служить так называемые «кольцевые» виды. Ареалы серебристой чайки (*Lagus argentatus*) и клуши (*L. fuscus*) в Западной Европе перекрываются. Оба эти вида четко отличаются друг от друга и не скрещиваются. Однако, если проследить их географические расы

к западу (Гренландия, Лабрадор, Канада, Аляска) и к востоку (Северная Европа, Северо-Западная и Северо-Восточная Сибирь), то выяснится, что последние образуют непрерывное кольцо вокруг Ледовитого океана. При этом скрещивание между особями соседних географических рас происходит свободно. Н. В. Тимофеев-Ресовский предполагает, что первоначальное расселение чаек к западу и востоку началось с какого-то промежуточного района, например с Восточной Сибири. Оно сопровождалось усиливающейся специализацией географических рас, так что, когда кольцо в Западной Европе замкнулось, родственные формы (*L. argentatus*, *L. fuscus*) «не узнали» друг друга, оказались разными видами.

Экологическая специализация внутри вида может иметь место и в смежных областях без существенного географического удаления дивергирующих форм, при сохранении возможности обмена генетическим материалом между соседними популяциями. Показательно в этом отношении обилие эндемичных форм в крупных закрытых водоемах. Так, в озере Байкал обитает более 300 видов ракообразных, относящихся к семейству Gammaridae, большинство из которых нигде больше не встречается. Возникновение этих эндемиков обусловлено, по всей вероятности, экологической изоляцией, различиями в направлении действия отбора в локально обособившихся популяциях.

Экологическая специализация определяет, очевидно, и формирование экотипов у растений, приуроченных к определенным экологическим нишам и характеризующихся наследственно закрепленным комплексом морфо-физиологических особенностей.

К рассматриваемой категории явлений следует отнести также сезонную изоляцию, проявляющуюся в расхождении по срокам размножения. Так, у одних и тех же видов растений есть яровые и озимые формы, а также расы-эфемеры, цветущие весной, или позднеспелые, зацветающие лишь под осень. Во всех случаях внутривидовая дивергенция, связанная с экологической специализацией, способствует подгонке популяций к конкретным условиям существования и обеспечивает наиболее полное использование территориальных, пищевых и прочих ресурсов района обитания.

В основе расхождения по морфо-физиологическим особенностям географических или экологических рас лежит дивергенция генетической структуры составляющих их популяций. Если такая дивергенция заходит достаточно далеко, то это приводит к развитию механизмов репродуктивной изоляции, способных в той или иной степени ограничивать возможность скрещивания особей, относящихся к различным расам.

Основные формы репродуктивной изоляции выражаются в изменении характера избирательности спаривания и оплодо-

творения, в понижении фертильности гибридных особей и снижении жизнеспособности гибридов.

Изменение характера избирательности спаривания (поведенческая изоляция) обычно предшествует в своем возникновении у животных появлению других форм репродуктивной изоляции. Это связано с тем, что половое поведение особей представляет собой сложный, высокоспецифичный в видовом отношении, тонко скоординированный комплекс наследственно контролируемых (безусловных) реакций. Примером этого могут служить брачные игры у многих видов рыб, птиц и млекопитающих. Весь этот комплекс реакций обеспечивает, с одной стороны, синхронизацию половых циклов самцов и самок, а с другой — предотвращение межвидовых скрещиваний, т. е. обеспечение репродуктивной изоляции.

Что же касается других механизмов репродуктивной изоляции — понижения фертильности и жизнеспособности гибридов, то их возникновение отражает, как правило, результат далеко зашедших генетических различий, когда дивергировавшие формы достигают ранга самостоятельных видов.

Симпатрическое видообразование. Для симпатрического видообразования не обязательно пространственное разобщение популяций. У животных и растений существует целый ряд механизмов, которые могут обеспечить внутривидовую дивергенцию. Уже в наследственно обусловленном фенотипическом полиморфизме популяций и в разнообразии условий обитания содержатся предпосылки для симпатрического образования новых форм. Это доказывается существованием в одних и тех же географических районах близких видов бабочек, тлей и др., каждый из которых является строгим монофагом, т. е. питается на своем определенном растении-хозяине. Среди паразитирующих простейших также известны близкие формы, поражающие разных хозяев.

У растений существенными генетическими факторами симпатрического видообразования могут быть полиплоидия, мутации, определяющие несовместимость геномов и цитоплазмы. У животных такими факторами являются: хромосомные перестройки, гены стерильности и цитоплазматическая изоляция. Примером последнего может служить следующее явление, установленное на комарах (*Culex pipiens*). При скрещивании двух форм из Южной (*Og*) и Северной (*Ha*) Германии выводимость в реципрокных комбинациях была следующей: $\frac{1}{2} Ha \times \frac{1}{2} Og — 87\%$, $\frac{1}{2} Og \times \frac{1}{2} Ha — 0,17\%$. Все гибриды от последнего скрещивания оказались самками и содержали только материнский геном, т. е. развивались партеногенетически. Следовательно, сперматозоиды *Ha* лишь стимулируют развитие яйцеклеток *Og*. С помощью серии беккроссов $(Ha \times Og) \times Og$ и далее до 50 поколений были практически замещены все три пары хромосом

формы *Ha* на хромосомы формы *Og*: Результаты неизменно соответствовали скрещиванию *Ha* × *Og*. Отсюда был сделан вывод, что несовместимость при скрещивании *Og* × *Ha* обусловлена не ядерными генами, а цитоплазмой. Оказалось, что цитоплазма формы *Ha* определяет неспособность спермиев этой формы оплодотворять яйцо формы *Og*. Цитоплазмическую изоляцию, по всей вероятности, можно использовать для борьбы с насекомыми — переносчиками болезней путем запуска в природу определенного типа самцов.

В процессе симпатрического видообразования могут иметь значение механизмы онтогенетической адаптации и индивидуального опыта у значительной группы животных, базирующегося на выработке в течение жизни разнообразных условных рефлексов, которые могут быть переданы затем потомству с помощью механизма сигнальной наследственности. Хорошо известны факты гнездового консерватизма птиц, при котором одни и те же особи каждый раз возвращаются для размножения в одни и те же места. Во всех подобных случаях животные по сигналам лишь выбирают определенные сочетания факторов среды, что может привести к стойкому расчленению и обособлению ранее единой популяции.

Все приведенные выше факты свидетельствуют о том, что симпатрическое видообразование есть реальный способ формирования новых видов, который по масштабам своего действия не только не уступает аллопатрическому видообразованию, но, по-видимому, для животных, обладающих способностью к передвижению и активному приспособлению к среде, является основным. Но каково бы ни было истинное соотношение аллопатрического и симпатрического видообразования, необходимо иметь в виду, что решающее значение во внутривидовой дивергенции и в возникновении изолирующих механизмов остается за действием отбора и генетическими механизмами, ведущими и направляющими процессы микроэволюции.

* * *

Итак, популяция обладает механизмами, которые обеспечивают сохранность ее генетической структуры, т. е. генетическим гомеостазом. Появление межпопуляционных различий ведет к зарождению внутри вида новых форм, что составляет начальные этапы видообразования. В соответствии с наличием или отсутствием пространственного разобщения популяций различают аллопатрическое и симпатрическое видообразование — макроэволюцию.



Метафазная пластинка из культуры ткани мужчины.

Разде

Изучен
растений,
нетика. Ча
нетикой.

Основни
для всех
нием. Соци
гических ф
усложнила
социальног
тывать био
ший на
ского о
щее ч
опред

В на
структур
осла. чум
рия, бр
материаль
попытана

Раздел VIII. Генетика человека

Изучением наследственности у отдельных видов животных, растений, микроорганизмов и человека занимается *частная генетика*. Частную генетику человека называют также *антропогенетикой*.

Основные генетические закономерности являются общими для всех органических форм. Человек не является исключением. Социальная жизнь человека не свела на нет роль биологических факторов в его жизни, а, напротив, еще более их усложнила и разнообразила. Поэтому высокая организация социального строя должна наиболее гармонично и полно учитывать биологические требования человека. Пролетариат, взявший на себя благородную миссию построения коммунистического общества, тем самым взял всю ответственность за будущее человека, в том числе за его биологическую судьбу. Это определяет и задачи генетики человека.

В настоящее время в нашей стране изменилась общая структура заболеваемости. Многие инфекционные болезни — оспа, чума, холера и др. — ликвидированы, а такие, как дифтерия, бруцеллез и др., встречаются крайне редко. Улучшение материального благосостояния людей привело к отсутствию гиповитаминозов и алиментарных (связанных с недостаточным

питанием) заболеваний. В силу этого увеличилась относительная роль наследственных болезней. К числу их относятся различные типы идиотии, шизофрении, маниакально-депрессивный психоз, глухонемота, слепота, дефекты обмена белков, жиров, углеводов и витаминов, многие случаи мужского и женского бесплодия, спонтанные аборт и многие другие. Из одного перечисления болезней совершенно ясно, что изучение наследственных заболеваний, разработка методов диагностики, профилактики и терапии имеет важное значение.

Не меньшее значение имеют и медико-генетические консультации. Все больше людей, собирающихся вступить в брак и стать родителями, чувствуют свою ответственность перед потомством и нуждаются в совете. Их интересует, как велик риск, что их ребенок будет отягощен той или иной наследственной аномалией, если в их семье есть случаи заболевания.

Прогресс человеческого общества во многом определяется уровнем интеллектуального развития его членов, а это во многом зависит от раннего выявления способностей детей и создания условий для их реализации. Конечно, нельзя забывать, что в проявлении способностей имеет значение не только наследственность, но и социальная среда, воспитание и обучение. Генетика человека должна заниматься изучением и этих вопросов.

Глава

В
ные эк
куруза
ганизм
новая
иссле

1. ЧЕЛ ИСС

Исс.
пости,
ния; по
потомк
вий жи
постью
ществе
реализа

Несм
тики че
объект
имуще

Генет
работки
отношен

У чел
знаков,
пизмов

В пас
таких мо
лия (кор
многие д
Большие
мических
болезни

Однак

Глава 29. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

В развитии общей генетики важную роль сыграли различные экспериментальные объекты: среди растений -- горох и кукуруза, среди животных -- дрозофила и мышь, среди микроорганизмов -- кишечная палочка и нейроспора. Теперь наступает новая эпоха, когда одним из главных объектов генетических исследований становится человек.

1. ЧЕЛОВЕК КАК ОБЪЕКТ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Исследования генетики человека встречаются большие трудности, связанные с невозможностью произвольного скрещивания; поздним наступлением половой зрелости; малым числом потомков в каждой семье; невозможностью уравнивания условий жизни для потомства. И наконец, самой главной трудностью в изучении генетики человека в капиталистическом обществе является социальное неравенство, которое затрудняет реализацию наследственных потенций человека.

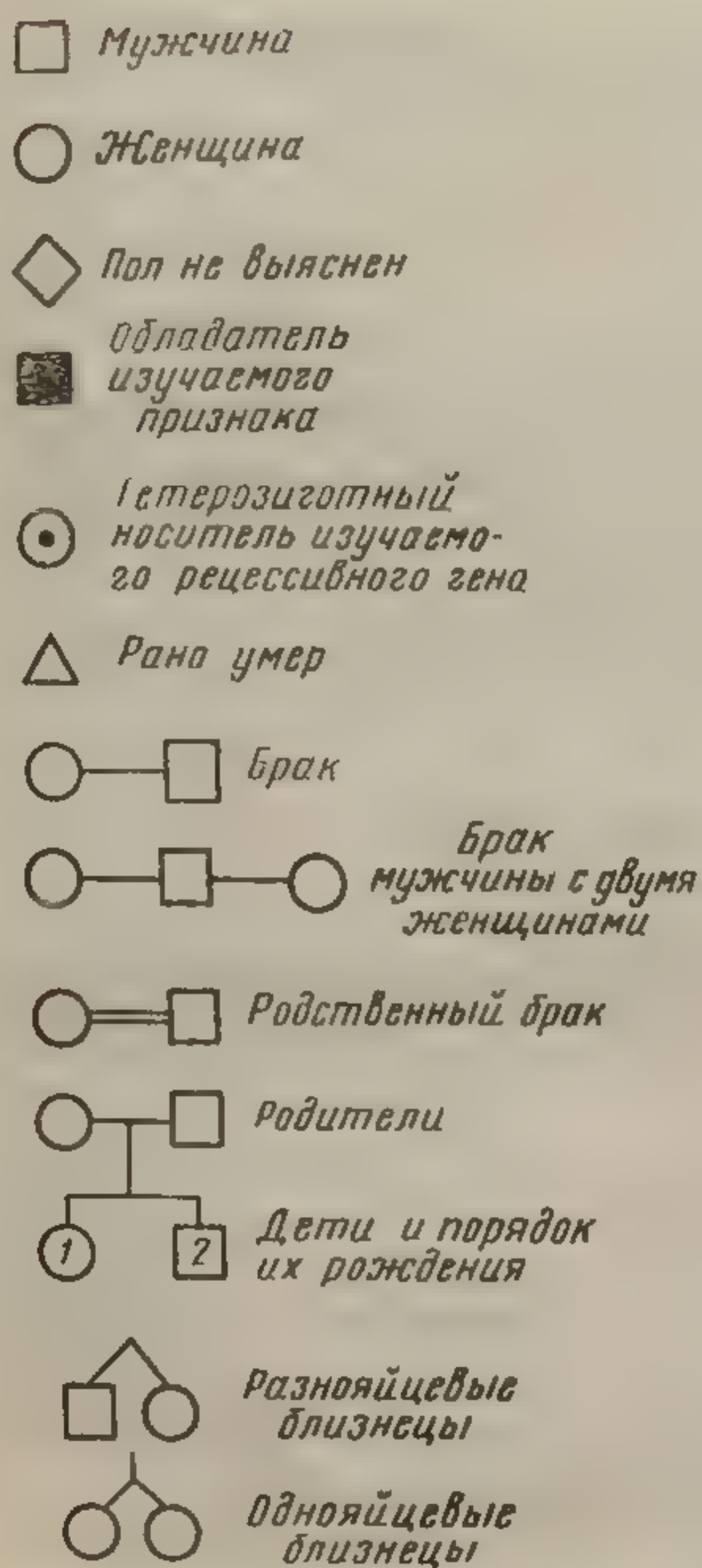
Несмотря на указанные трудности, успехи в познании генетики человека очень велики, и в настоящее время человек как объект для генетических исследований имеет даже ряд преимуществ перед другими объектами.

Генетическая изученность вида во многом зависит от разработки методов точного диагностирования признаков. В этом отношении человек имеет преимущества.

У человека изучено большое количество разнообразных признаков, в том числе патологических, которые для других организмов неизвестны.

В настоящее время уже достаточно известно о наследовании таких морфологических признаков человека, как брахидактилия (короткопалость), альбинизм, пятнистость кожи и очень многие другие. Хорошо изучена генетика групп крови человека. Большие успехи достигнуты в области изучения многих биохимических признаков, отклонения которых от нормы вызывают болезненные изменения в обмене веществ.

Однако почти все особенности психической и творческой деятельности человека настолько сложны и настолько сильно обусловлены внешними, в том числе и социальными, факторами, что генетический анализ этих свойств пока трудно осуществим, хотя наследственная их обусловленность не вызывает сомнения.



131.

Символы, принятые при составлении родословных человека.

Все, что известно в настоящее время в области генетики человека, получено с помощью генеалогического, цитогенетического, близнецового, онтогенетического и популяционного методов исследования.

2. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

Анализ закономерностей наследования признаков человека на основе составления родословной — генеалогии был предложен Ф. Гальтоном. Этот метод применим, если известны прямые родственники — предки обладателя наследственного признака (пробанда) по материнской и отцовской линиям в ряду поколений или в том случае, когда известны потомки пробанда также в нескольких поколениях.

Принятая в литературе система обозначения в родословных человека представлена на рисунке 131.

Анализ родословной, представленной на рисунке 132, показывает, что признак пробанда передается из поколения в поколение особям любого пола, т. е. наследуется как доминантный аутосомный. К числу признаков, наследующихся по такому типу, относятся брахидактилия, хондродистрофическая карли-

ковость, веснушки, катаракта глаз, хрупкость костей и др.

Наследование признаков, определяемых рецессивными генами (рецессивное наследование), анализируется несколько сложнее, так как эти признаки не проявляются в гетерозиготе и наследуются прерывисто. Пример рецессивного наследования приведен на рисунке 133. К числу признаков, наследующихся по такому типу, относятся рыжие волосы, альбинизм, подверженность полиомиелиту, сахарный диабет и др.

Применение генеалогического метода показало, что такой признак, как гемофилия и некоторые другие, наследуется своеобразно: гемофилики мужчины являются потомками здоровых матерей, но гетерозиготных по этому гену, и здоровых отцов (рис. 134). Больные гемофилией женщины могут быть потом-

132.

Родословная (дополнение).

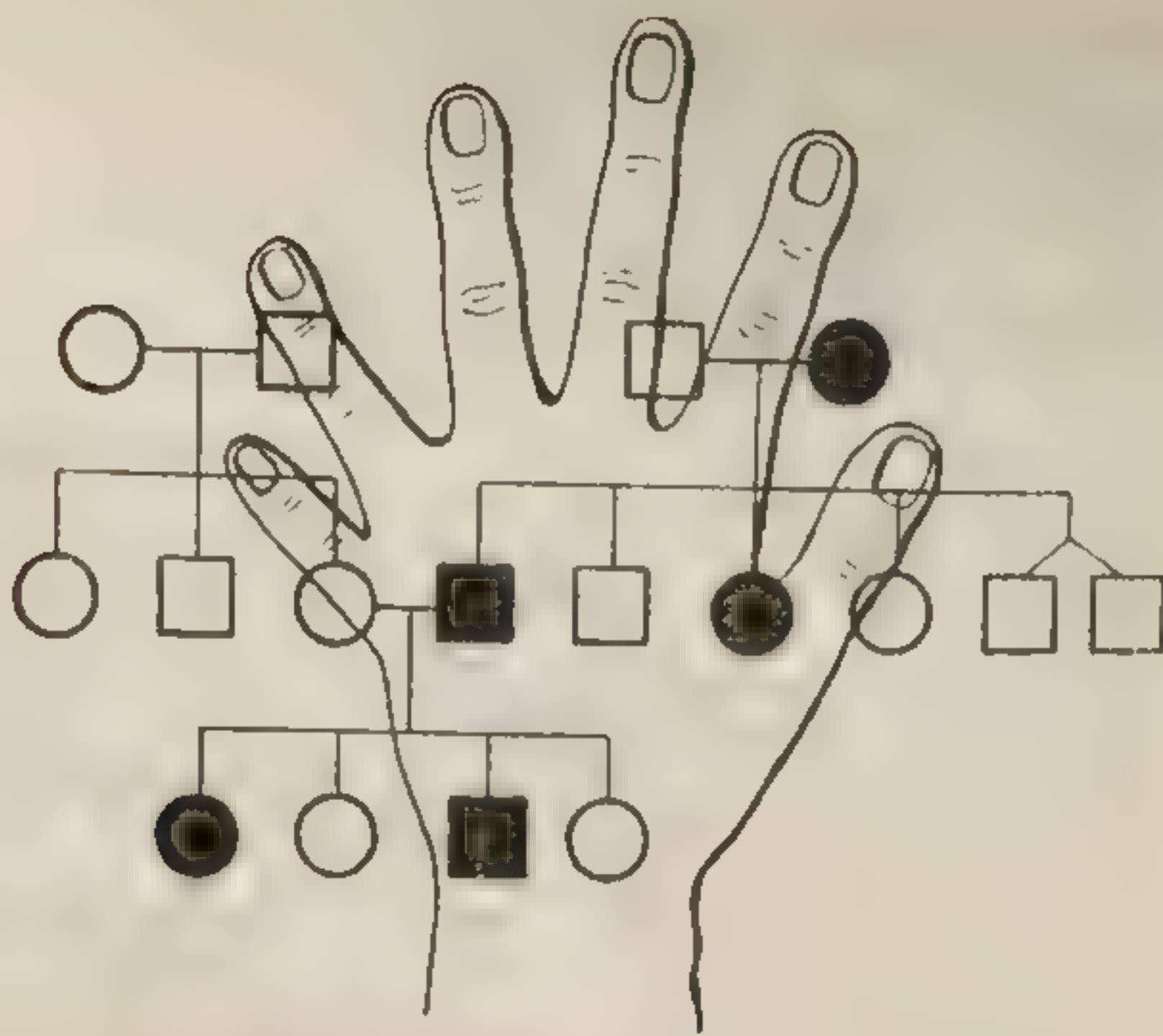
ками бо-
знаки н-
их, лока-
около 5-
ресно, и
глаз.

Воло-
отца к с-
ван в У-
получил-

У чел-
дуются с-
АВО; дв-
торые на-
АВО и т.

133.

осло-
ресси-



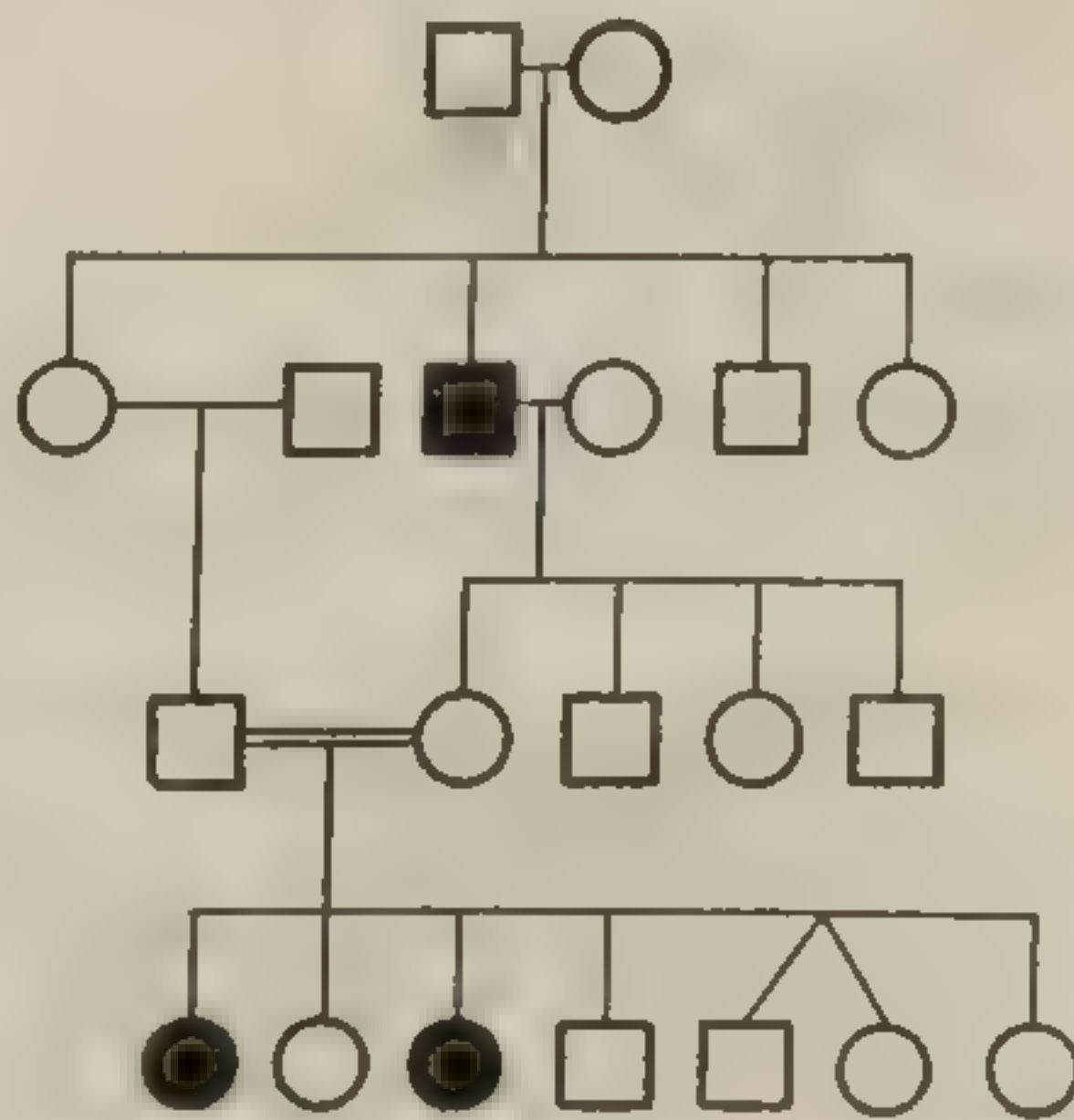
132.

Родословная по полидактилии (доминантное наследование).

ками больного отца и больной или здоровой матери. Эти признаки наследуются сцепленно с полом, т. е. гены, определяющие их, локализованы только в X-хромосомах. У человека найдено около 50 сцепленных с полом рецессивных признаков. Интересно, что около половины из них связаны с заболеванием глаз.

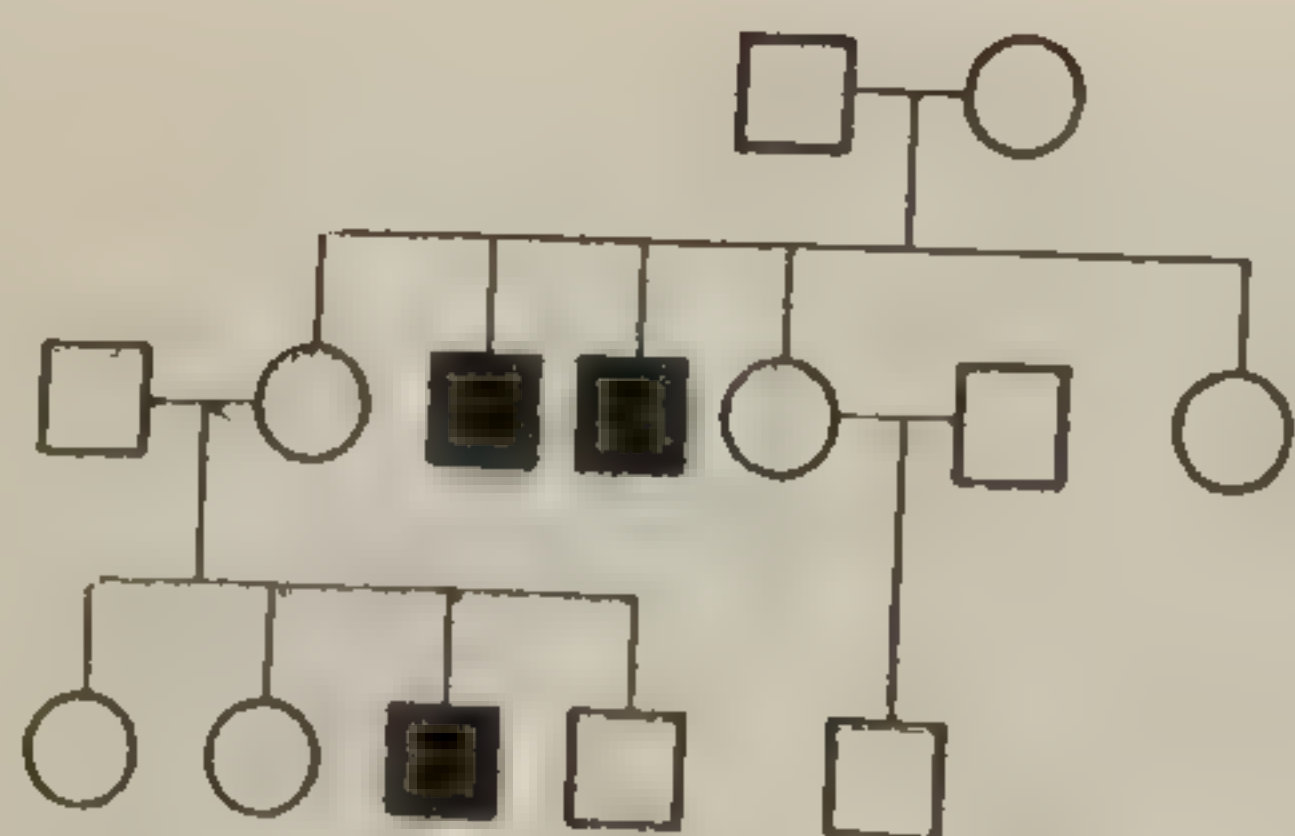
Волосатые уши — признак, который передается только от отца к сыну. Следовательно, ген, определяющий его, локализован в Y-хромосоме и отсутствует в X-хромосоме. Такие гены получили название — голандрические.

У человека обнаружены группы признаков, которые наследуются сцепленно, например: фенилкетонурия и группы крови ABO; цвет волос и кариес зубов. Известны также признаки, которые наследуются независимо: леворукость и группы крови ABO и т. д.



133.

Родословная по фенилкетонурии (рецессивное наследование).

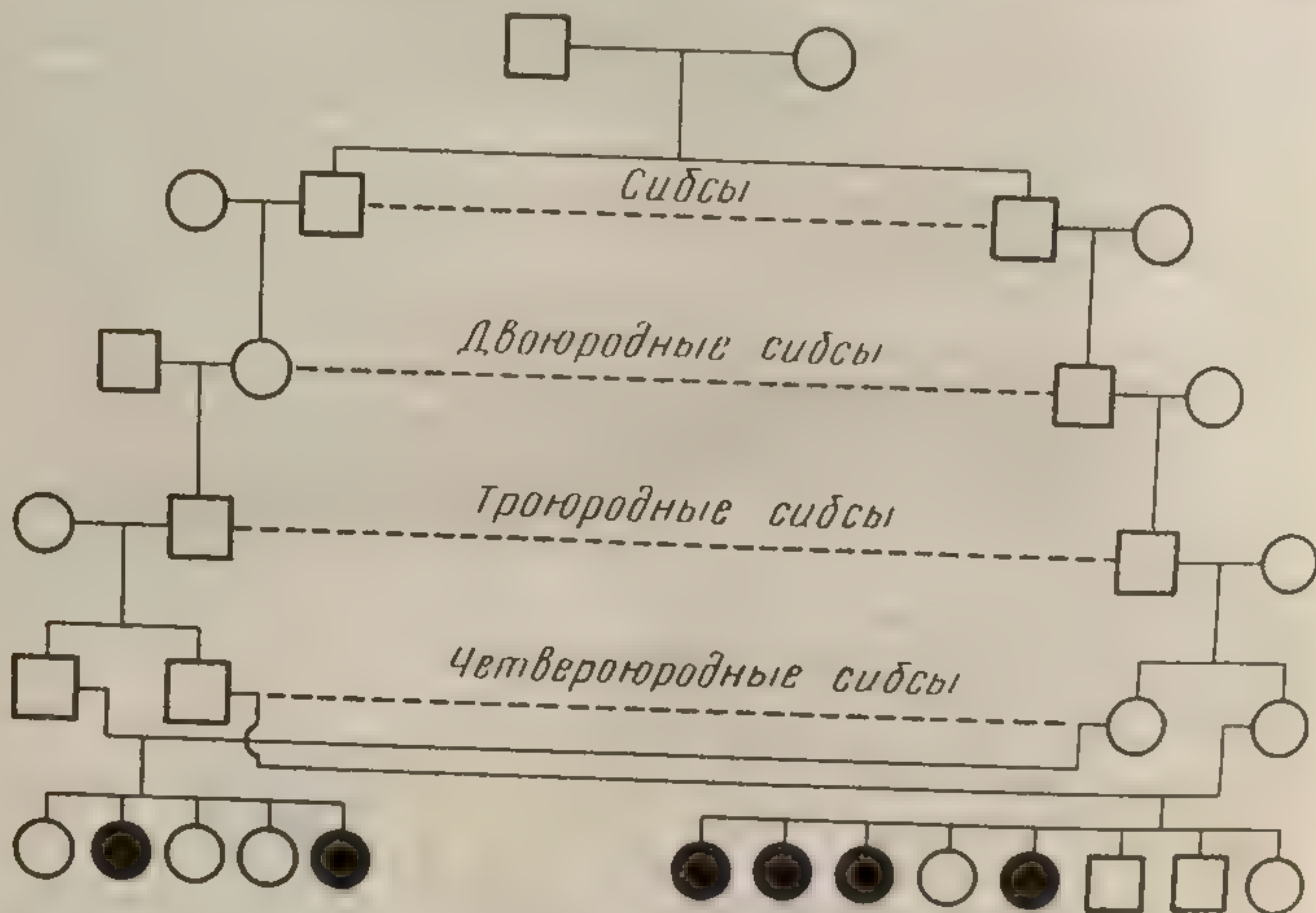


134.

Родословная по гемофилии (рецессивное, сцепленное с полом наследование)

Обобщая имеющиеся в настоящее время данные, можно сказать, что у человека обнаружены все типы наследования признаков, которые известны для других организмов. Однако установлением типа наследования признаков не ограничивается значение метода.

Использование генеалогического метода показало также,



135.

Родословная по амавротической идиотии в двух родственных семьях.

что вероятность появления уродства, мертворождений, ранней смертности в потомстве родственных браков значительно выше, чем в неродственных.

Объяснить это можно тем, что родственники имеют одинаковые гены чаще, чем неродственники, а следовательно, в родственных браках чаще возникают гомозиготные комбинации, в том числе и по рецессивным генам, определяющим те или иные аномалии.

Яркий пример выявления патологического рецессивного признака при родственном браке показан на рисунке 135. Из этой

родословной видно, что в брак вступают братья и сестры разной степени родства. От двух родственных браков появилось в одной семье 4 ребенка из 8, а в другой — 2 из 5, страдающих наследственной амавротической идиотией (поражение центральной нервной системы). К. Штерн предполагает, что один из двух общих предков передал рецессивный ген через три поколения каждому из четырех родителей.

Генеалогический метод широко используется и как метод диагностики болезней с наследственной природой, что имеет большое значение для медико-генетических консультаций, когда заинтересованные в здоровье потомства лица ставят вопрос перед врачом об опасении иметь больное потомство.

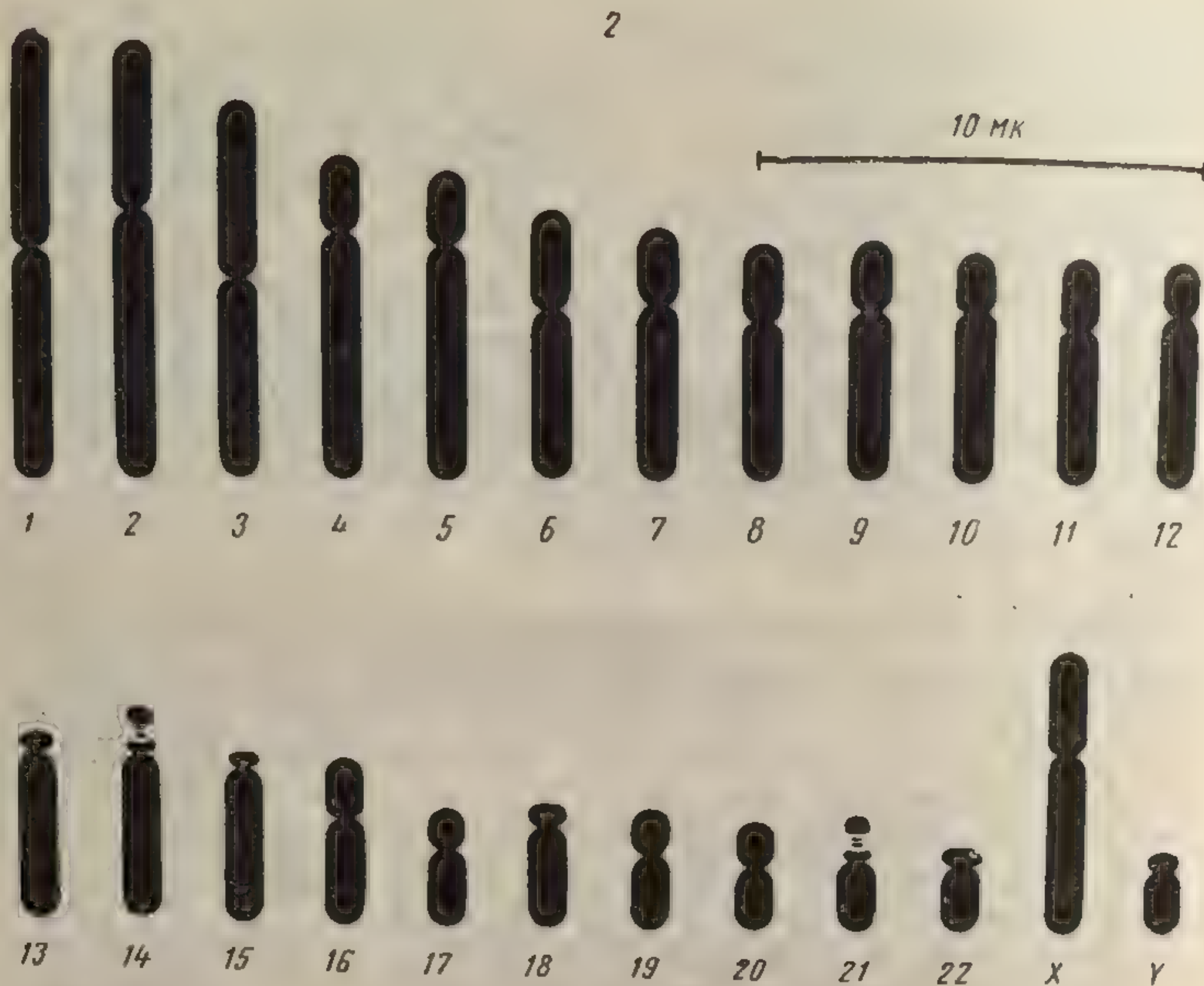
3. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД

Понятие о цитогенетическом методе. Цитогенетическим методом в генетике человека обычно называют цитологический анализ кариотипа человека в норме и патологии. Однако термин «цитогенетический метод» будет правомочен в том случае, если цитологический анализ сочетается с генеалогическим и удастся цитологические картины связать с фенотипическим эффектом. Такого рода исследования очень сложны, их начали широко применять только в последние годы.

Гаметогенез и оплодотворение. Однако и результаты применявшегося раньше цитологического анализа очень интересны. Так, было показано, что процессы развития половых клеток и оплодотворения у человека принципиально ничем не отличаются от таковых у млекопитающих. В норме у мужчины в период половой зрелости сперматогенез протекает непрерывно. От момента мейоза до образования готовых к оплодотворению сперматозоидов проходит примерно 10 дней. Сперматозоиды очень мелкие, их головки составляют лишь 3—5 мк в длину.

Процесс оогенеза у человека идет волнообразно — циклично. Начинается он еще во внутриутробный период, и новорожденные девочки уже имеют в яичнике ооциты в стадии профазы I. Затем процесс прерывается, вновь он возобновляется лишь с 13—14-летнего возраста и продолжается циклически до конца четвертого или начала пятого десятилетия жизни. В каждый менструальный цикл овулирует лишь одна, редко две и еще реже большее число ооцитов. Зрелая яйцеклетка имеет 130—140 мк в диаметре и весит около 0,0015 мг, что составляет примерно $\frac{1}{30\,000\,000\,000}$ от среднего веса тела взрослого организма. Оплодотворение обычно происходит в верхней части яйцеводов.

Кариотип. В 1956 г. Дж. Тийо и А. Леван выяснили, что в норме в соматических клетках человека имеется 22 парные аутосомы и одна пара половых хромосом. У мужчин эта пара гетероморфна — X и Y, у женщин обе хромосомы одинаковые —



136.

Идиограмма хромосом мужчины.

Х. Всего у человека 46 хромосом (см. рис. на стр. 358). Следует отметить, что число хромосом у человека было установлено сравнительно недавно, однако благодаря разработке специ-

альных методов в короткие сроки удалось тщательно изучить его кариотип.

Все 22 пары гомологичных хромосом получили номера и распределены по группам соответственно длине и расположению центromеры; описаны также половые хромосомы X и Y. Графическое изображение хромосом набора получило название *идиограммы* (рис. 136).

На рисунке 136 приведена идиограмма мужского кариотипа. Хромосомы 1—12 сравнительно крупные; 13—18 — средних размеров, а 19—22 — мелкие. X-хромосома сходна с 6-й аутосомой, а Y-хромосома очень мелкая и сходна с хромосомами 21—22.

Нарушения в кариотипе. Как уже было сказано, в последнее время чаще используют цитогенетический метод. Это стало возможным благодаря введению методики культуры различных тканей. Использование ее позволяет учитывать крупные аномалии хромосом, возникающие как в половых, так и в сомати-

ческих клетках. Оказалось, что у человека, так же как у животных и растений, довольно часто возникают анеуплоидные клетки вследствие нерасхождения хромосом в мейозе. Анеуплоидия по половым хромосомам у человека обнаруживается также на основе анализа полового хроматина (см. гл. 18).

Анеуплоидия и хромосомные перестройки являются причиной многих болезней человека, поэтому цитогенетический метод используется как один из методов диагностики в медицине. Он позволяет также изучать старение тканей на основе исследования возрастной динамики структуры клеток, устанавливать мутагенное действие факторов внешней среды на человека и т. д.

4. БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД

Близнецами называют одновременно родившихся особей у одноплодных животных (человек, лошадь, крупный рогатый скот и др.). Близнецы могут быть *однойцевыми* и *разнойцевыми*.

Идентичные, или однойцевые, близнецы (ОБ) развиваются из одного яйца, оплодотворенного одним сперматозоидом. В этом случае из зиготы вместо одного зародыша возникает несколько (*полиэмбриония*). В силу того что митотическое деление зиготы равнонаследственно и дает одинаковые бластомеры, однойцевые близнецы, сколько бы их ни развивалось, должны быть наследственно идентичны и одного пола. Это явление представляет собой частный случай бесполого размножения животных.

Разнойцевые близнецы (РБ) развиваются из одновременно овулировавших разных яйцеклеток, оплодотворенных разными сперматозоидами. И так как разные яйцеклетки и сперматозоиды, как правило, несут различные комбинации генов, то разнойцевые близнецы могут быть наследственно столь же разными, как и дети одной и той же супружеской пары, родившиеся в разное время. Разнойцевые близнецы могут быть одного или разного пола.

У человека чаще всего встречаются двойни, реже тройни, еще реже — четверни, совсем редко — пятерни. Статистика свидетельствует, что пятерни рождаются один раз на 54 700 816 родов, шестерни — на 4712 млн. родов, семерни еще более редки. В среднем частота рождения близнецов составляет 1%, а $\frac{1}{3}$ от них составляют ОБ.

Для использования близнецов в генетических исследованиях очень важно точно определить тип близнецов. Диагностика производится на основании нескольких критериев. 1) ОБ обязательно одного пола, РБ могут быть как одного пола, так и разных полов; 2) наличие сходства (*конкордантности*) у ОБ (рис. 137) и несходства (*дискордантности*) у РБ по многим



137.

Близнецы:

1 — однояйцевые (Вова и Гена См.) и 2 — разнаяйцевые (Миша и Элла Маз.).

призна
учитыв
коть и
ного из
ров; 3
реципр
как и
нологич
Челт

ботки
ношени
тии пр

Пар
обоих
оказат
ковой
о влия
вой ср
тии пр
близне
чтобы
и сред

Вне
ские ф
век им
способ
чески,
когда
сих по
собнос
питани
развит
давяе
ностей
развит
благос
выявит

Шк
сообща
можно
должно
приним
памяти
способ
прогрес
общест
ветской

признакам, в том числе по группам крови. Правда, необходимо учитывать, что во время внутриутробной жизни могут возникать нарушения развития, соматические мутации и т. п. у одного из ОБ, что может привести к некоторым отличиям партнеров; 3) решающий, но очень трудноосуществимый критерий — реципрокная трансплантация тканей у ОБ столь же успешна, как и автотрансплантация, у РБ она невозможна в силу иммунологической несовместимости.

Человеческие близнецы — прекрасный материал для разработки общеприкладной и очень важной в практическом отношении проблемы: о роли наследственности и среды в развитии признаков.

Пара ОБ имеет тождественный генотип, РБ — разный. Для обоих партнеров одной пары ОБ или РБ внешняя среда может оказаться или одинаковой, или разной. Сравнение ОБ с одинаковой средой и с разной средой открывает возможность судить о влиянии среды на близнецов. Сравнение ОБ и РБ с одинаковой средой позволяет выяснить роль наследственности в развитии признаков. Такого рода изучение ведут на большой группе близнецов и данные обрабатывают статистически для того, чтобы сделать определенные выводы о роли наследственности и среды в определении тех или иных признаков организма.

Внешней средой для человека являются не только физические факторы среды, но и социальные условия. Каждый человек имеет свои особенности: к одному виду деятельности он способен больше, чем к другому. Потенциально, т. е. генетически, человек очень богат по своим возможностям, но они никогда не реализуются полностью. Это объясняется тем, что до сих пор еще не выработаны методы выявления истинных способностей человека в процессе его детского и юношеского воспитания, а потому и не представляется адекватных для их развития условий. В условиях капиталистического общества подавляется всякая возможность выявления генетических способностей и их развития у людей неимущих классов. По мере развития социалистического способа производства, повышения благосостояния и культуры открываются широкие возможности выявить генетические потенции каждого члена общества.

Школы и специальные учебные заведения должны не только сообщать учащимся сумму знаний, но и способствовать как можно более раннему выявлению способностей. Преподавание должно вестись так, чтобы в восприятии и усвоении материала принимали участие самые разнообразные органы чувств и виды памяти, т. е. чтобы могли проявляться самые разнообразные способности учеников. В этом залог успеха интеллектуального прогресса человека в социалистическом и коммунистическом обществе. Опыт в этом направлении уже накоплен. За годы Советской власти из недр ранее угнетенных народов вышло боль-

шое количество талантов, что позволило нашей стране занять передовые позиции в мировой науке, производстве и искусстве.

Близнецовый метод дал возможность также с наибольшей точностью выяснить наследственную предрасположенность человека к ряду заболеваний (шизофрения, туберкулез, рахит и др.).

В таблице 19 показана частота конкордантности некоторых признаков или заболеваний у двух типов близнецов. Из приведенных данных видно, что если один партнер заболел одной из указанных болезней, то вероятность заболевания второго у ОБ значительно выше, чем у РБ.

Таблица 19

Конкордантность (в %) по различным признакам (в том числе по заболеваниям) среди однояйцевых и разнаяйцевых близнецов у человека

| Близнецы | Веснушки | Шизофрения | Умственная отсталость | Эпилепсия | Рахит | Косолапость | Сахарный диабет |
|----------|----------|------------|-----------------------|-----------|-------|-------------|-----------------|
| ОБ | 100 | 69 | 97 | 66,6 | 90 | 32 | 65 |
| РБ | 73 | 10 | 37 | 3,1 | 21 | 3 | 18 |

В. П. Эфроимсон совершенно правильно указывает, что высокая конкордантность пар ОБ в отношении заболеваний проявляется лишь при наличии провоцирующего фактора, действующего на обоих близнецов. Без наличия такового для одного из них этот процент будет значительно ниже.

5. ОНТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД

Известно, что некоторые наследственные болезни проявляются не только у гомозигот, но в стертой форме и у гетерозигот. Выявление гетерозиготных носителей наследственных аномалий крайне важно, и методы выявления таких гетерозигот в настоящее время усиленно разрабатываются. Так, гетерозиготный носитель гена фенилкетонурии (см. гл. 13) может быть определен введением в кровь фенилаланина и последующим определением его уровня в плазме крови. В норме, т. е. у гомозигот по доминантной аллели, уровень фенилаланина при этом не изменяется. У гетерозигот же по данной аллели, внешне здоровых людей, обнаруживается повышенное содержание в крови фенилаланина.

Очень часто гетерозиготы занимают промежуточное положение по активности ферментов. Сейчас разработаны тесты для определения гетерозиготного носительства для более чем

40 наследственных болезней, определяемых рецессивными аллелями.

Диагностика гетерозиготного носительства в онтогенезе важна для своевременного проведения медикаментозного лечения, а также для определения вероятного риска иметь больного ребенка при наследственном неблагополучии семей.

Онтогенетический метод используется также для выяснения механизма развития наследственных заболеваний в онтогенезе, что очень важно для их лечения и профилактики.

6. ПОПУЛЯЦИОННЫЙ МЕТОД

Популяционный метод (см. раздел VII) позволяет изучать распространение отдельных генов или хромосомных аномалий в человеческих популяциях. Популяционный метод основывается главным образом на данных *демографической статистики*, которая занимается исследованием наследственной структуры населения.

Исследование частоты распространения генов имеет важное значение для анализа распространения наследственных болезней человека, для оценки последствий родственных браков, которые особенно часты в изолятах, а также для выяснения генетической истории человеческой популяции в целом. Частота распространения в популяциях разных аномалий оказывается различной (табл. 20); при этом подавляющее число рецессивных аллелей представлено в гетерозиготном состоянии. Так, примерно каждый сотый житель Европы гетерозиготен по гену амавротической идиотии (болезнь Шпильмайера-Фогта), тогда как заболевают этой болезнью из 1 млн. только 25 человек,

Таблица 20

Генотипическая структура популяций, установленная при изучении некоторых рецессивно наследующихся аномалий

| Аномалия | Частоты генотипов | | | Частота рецессивной аллели |
|--|-------------------|----------|----------|----------------------------|
| | AA | Aa | aa | |
| Алкаптонурия | 0,986001 | 0,001998 | 0,000001 | 0,001 |
| Фруктозурия | 0,995203 | 0,004790 | 0,000009 | 0,003 |
| Амавротическая идиотия (болезнь Шпильмайера-Фогта) | 0,990025 | 0,009950 | 0,000025 | 0,005 |
| Альбинизм | 0,986049 | 0,013902 | 0,000049 | 0,007 |
| Дальтонизм ¹ | 0,846400 | 0,147200 | 0,006400 | 0,080 |

¹ Наследование сцеплено с полом.

у которых этот ген проявляется в гомозиготном состоянии. Альбиносы в европейских странах встречаются с частотой 1 на 20 000, хотя гетерозиготное состояние этой аллели присуще каждому семидесятому жителю.

Вредные последствия родственных браков особенно наглядно проявляются в изолированных популяциях ограниченного размера, так называемых *изолятах*. Под изолятом понимают группу особей популяции, которые вступают в брак большей частью с особями своей группы и поэтому характеризуются значительным кровным родством. Такими изолятами могут быть отдельные изолированные селения, общины и т. д. Внутри изолята очень часто супруги несут одинаковые мутантные гены, следствием чего является увеличение вероятности проявления рецессивных аллелей в гомозиготном состоянии. Разные изоляты несут различные концентрации сходных генов. Так, на Марианских островах и острове Гуам смертность среди местного населения от бокового амиотрофического склероза (связанного с поражением клеток передних рогов спинного мозга) в 100 с лишним раз превышает смертность от этой болезни в других странах. В Южной Панаме, в провинции Сан-Блас, большую часть племени кариба куна составляют альбиносы, которые появляются здесь в каждом поколении. В одном селении на реке Роне, в Швейцарии, среди 2200 жителей обнаружено более 50 глухонемых и 200 человек с дефектами слуха. По всей вероятности, в подобных случаях резкого увеличения концентрации отдельных генов известную роль играет генетический дрейф, т. е. распространение генов за счет неравномерного размножения в прошлом отдельных семей и родов, а также за счет снижения миграции населения. По мере роста цивилизации и развития производительных сил общества количество изолятов уменьшается и их значение для популяции в целом падает. Однако изоляты продолжают существовать во многих местах и в настоящее время.

Популяционный анализ интересен и тем, что он помогает понять динамику генетической структуры различных популяций и способствует выявлению связей между ними. Разные популяции могут существенно различаться по своей генетической структуре, например по генам групп крови. При этом удается проследить некоторые вполне четкие закономерности. Так, в Индии и Китае концентрация аллели I^B наибольшая, а к востоку и западу от этих стран происходит постепенное падение ее вплоть до полного отсутствия этого гена среди коренных жителей Америки и Австралии. В то же время у американских индейцев (и аборигенов Австралии и Полинезии) максимума достигает концентрация аллели I^O . Аллель I^A редка у коренного населения Америки, а также в Индии, Аравии, Тропической Африке, в Западной Европе.

Для объяснения этих различий в генетических структурах популяций по группам крови была предложена гипотеза, согласно которой решающим фактором отбора групп крови системы АВО явились эпидемии чумы и оспы. Возбудитель оспы, обладая свойством антигена А, оказывается наиболее губительным для людей с группой крови А, поскольку такие лица не способны вырабатывать достаточное количество антител в случае инфекции. Там, где свирепствовала оспа (Америка, Индия, Аравия, Тропическая Африка), в первую очередь элиминировалась аллель I^A . В районах Азии, где были эндемичны чума и оспа, наибольшую частоту получила аллель I^B .

Немалое значение для медицины имеет открытие так называемых фармакогенных болезней с наследственной этиологией. Так, сульфамидные препараты (фенацетин, ПАСК, пирамидон и др.) у некоторых людей вызывают гемолитическую анемию. Оказалось, что это связано с недостаточностью одного из ферментов в эритроцитах крови, которая обусловливается генетически и наследуется как рецессивный признак, сцепленный с полом. Такое заболевание получило название *фавизм*, так как оно может проявиться не только после приема сульфамидных препаратов, но и при употреблении в пищу бобов (*Vicia faba*). Встречается это заболевание очень редко, но есть районы, где оно распространено довольно широко (некоторые изоляты в Африке). Существует и другое заболевание — порфирия, — которое распространено в некоторых районах Южной Африки и выражается в летальном исходе после приема обезболивающих средств группы барбитуратов. Интересно, что причиной распространения этой болезни среди населения явился доминантный ген, который был передан потомкам одной четой, переселившейся сюда из Европы в конце XVII в.

* *
*

В заключение можно с уверенностью сказать, что методы, используемые генетикой человека, столь разнообразны, что человек в недалеком будущем станет одним из наиболее хорошо изученных объектов.

Глава 30. ПРОБЛЕМЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Об общих проблемах генетики человека уже говорилось, поэтому здесь остановимся лишь на некоторых проблемах медицинской генетики.

Об успехах медицины в СССР можно судить хотя бы по тем фактам, что средняя продолжительность жизни с 32 лет в конце прошлого столетия увеличилась до 70 лет в наше время, а многие инфекционные болезни стали редкостью. Так, в результате массовой иммунизации детей заболеваемость полиомиелитом сократилась с 10,7 на 100 000 в 1958 г. до 0,1 в 1964 г.

И именно теперь, когда частота инфекционных и других экзогенных и алиментарных заболеваний резко уменьшилась, относительная роль болезней с наследственной этиологией столь же резко увеличилась. Сейчас зарегистрировано более 1000 таких болезней, причем большинство из них связано с психическими расстройствами. По данным Всемирной организации здравоохранения, ежегодно регистрируют в среднем три новых наследственных заболевания в связи с применением новых методов диагностики.

Для того чтобы представить себе, как часто они встречаются, необходимо обратиться к данным мировой статистики, которая говорит, что 4—5% новорожденных, как правило,отягощены наследственными болезнями. Следовательно, изучение наследственных болезней, их предупреждения и лечения в генетике человека является одной из основных задач.

Не менее важны и такие вопросы, как вопрос о том, что служит источником возникновения наследственных изменений (мутаций) и как повлиять на дальнейшую эволюцию человека, чтобы избавить человеческий род от многих недугов.

1. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Использование цитогенетического метода позволило выделить большую группу болезней, связанных с изменением числа хромосом или с хромосомными абберациями. Они получили название *хромосомных болезней человека*.

К числу их относятся, например, синдром Клайнфельтера (частота среди новорожденных около 0,1%), синдром Шерешевского-Тернера (0,01%), синдром Дауна (0,16%) и др.

Больные с синдромом Клайнфельтера всегда мужчины и характеризуются недоразвитием гонад, дегенерацией семенных

канальцев, умственной отсталостью, непропорционально большим размером конечностей и т. д. Синдром Шерешевского-Тернера у женщин проявляется в замедлении полового созревания, недоразвитии гонад, аменорее (отсутствии менструаций), бесплодии, малом росте и в других патологических признаках.

Оказалось, что оба эти синдрома у потомков являются следствием нерасхождения половых хромосом при образовании гамет у родителей. Так, у женщин при образовании яйцеклеток в мейозе может произойти нерасхождение X-хромосом, тогда образуются гаметы, имеющие 22 аутосомы + XX и гаметы, имеющие только 22 аутосомы. При оплодотворении их нормальными сперматозоидами ($22 + X$ и $22 + Y$), образуются 4 сорта ненормальных зигот: $44 + XXX$; $44 + X$; $44 + XXY$; $44 + Y$. Из зигот имеющих 45 хромосом ($44 + X$), и развиваются женщины с синдромом Шерешевского-Тернера, а из зигот с 47 хромосомами ($44 + XXY$) — мужчины с синдромом Клайнфельтера. Люди с кариотипом $44 + Y$ не найдены, очевидно, потому, что они погибают на ранних этапах эмбрионального развития (спонтанные аборт). Показано, что около 25% спонтанных абортов связано с хромосомными нарушениями у плодов. Люди с кариотипом $44 + XXX$ описаны. Это женщины с целым рядом патологических признаков, иногда со слабоумием (синдром трисомии X).

Нерасхождение половых хромосом может быть и при образовании сперматозоидов: тогда образуются клетки с $22 + XY$ и $22 - O$ хромосомами. При оплодотворении ими нормальных и ненормальных яйцеклеток могут образоваться зиготы с ненормальным числом половых хромосом (44 аутосомы будут в каждой зиготе): $XXXX$; $XXXU$; $XXXXU$ и т. д. Все люди, имеющие такие ненормальные кариотипы, будут больными.

Обращает на себя внимание одна особенность: люди, имеющие любое число X-хромосом и не имеющие Y-хромосомы (XO , XX , XXX , $XXXX$), всегда бывают женщинами, а люди, имеющие Y-хромосому, независимо от числа X-хромосом (XY , XXY , $XXXU$, $XXXXU$) — мужчинами. Следовательно, Y-хромосома у человека определяет мужской пол.

Из приведенных данных видно, что группа болезней, определяемых анеуплоидией по половым хромосомам у человека, очень велика. Однако диагностировать эти заболевания научились сравнительно недавно, после того как были освоены методы цитологического анализа кариотипа и особенно после того, как научились определять половой хроматин (см. гл. 18).

В норме, как уже было сказано, половой хроматин в интерфазных ядрах встречается у женщин (1 глыбка) и не встречается у мужчин. В гиперплоидных клетках по половым хромосомам половой хроматин встречается и у женщин, и у мужчин, причем число глыбок хроматина на одну меньше, чем число

X-хромосом и не зависит от числа Y-хромосом. Так, в клетках ХХУ и ХХ видно 1 тельце полового хроматина, а в клетках ХХХ и ХХХУ — 2 тельца. В клетках ХУ, ХО, и ХУУ нет ни одного тельца полового хроматина. Таким образом, метод определения полового хроматина может использоваться как экспресс-метод для диагностики одной из групп хромосомных болезней человека.

Использование этого простого метода показало, что нерасхождение половых хромосом может происходить и в соматических клетках в течение всего эмбриогенеза, а потому могут образовываться организмы-мозаики. Так, например, описаны мозаики следующих типов: двойные — ХО/ХХ, ХО/ХХХ и ХО/ХУУ, тройные — ХО/ХХ/ХХХ, ХХ/ХО/ХУ, а также четверные мозаики, где соматические клетки одного человека содержат четыре типа наборов хромосом. Почти всегда мозаицизм сопровождается теми или иными аномалиями.

Кроме рассмотренного типа болезней, вызванных изменением числа половых хромосом в зиготе, хромосомные болезни могут быть вызваны нерасхождением аутосом. Так, например, у детей с врожденной идиотией — болезнью Дауна, сопровождающейся малым ростом, широким круглым лицом, близко расположенными узкими глазными щелями и полуоткрытым ртом была обнаружена трисомия по 21-й хромосоме. Установлено, что частота встречаемости болезни Дауна у новорожденных зависит от ряда причин, в том числе и от возраста матерей: у матерей в возрасте до 30 лет частота появления детей с болезнью Дауна — 0,03—0,08%, а после 35 лет — 0,33—0,42%, т. е. увеличивается в 10 раз, после 45 лет она возрастает еще больше.

Разного рода хромосомные перестройки (транслокации, делеции) также могут являться причиной хромосомных болезней. Так, при хронической миелоидной лейкемии, раке кроветворного органа, наблюдается специфическое повреждение — нехватка части длинного плеча 21-й хромосомы — в культуре лейкоцитов. Делеция возникает, очевидно, в одной из кроветворных клеток как соматическая мутация и способствует ее малигнизации (превращению в раковую). А это приводит к ускоренному ее размножению за счет освобождения от механизмов, сдерживающих деление клеток в организме в норме.

Следует отметить, что мутации, возникающие в соматических клетках в ходе эмбриогенеза, или изменения, возникающие во время внутриутробной жизни, определяют так называемые *врожденные признаки* и свойства, которые необходимо отличать от наследственных.

Склонность к частому возникновению соматических мутаций иногда носит семейный характер, т. е., очевидно, определяется генотипом. Изучение соматических мутаций у человека

было
дован
зался
вым.
Поэт
метод
хром
и дру
Су
ное п
троли
котор
(прол
проис
роль
(воспр
вызыв

2. ИМ

Оч
иммун
Раз
той К
дают
Свойст
венных
назван
А, В,
(агглю
агглют
как в
антите
в русл
против
против
а в гру
Зна
ливани
перели
эритро
для ре
Дол
ружива
получе
проявл
В) при

было в значительной степени стимулировано в связи с исследованиями проблемы рака. Кариотип плотных опухолей оказался крайне индивидуализированным и чрезвычайно изменчивым. Число хромосом бывает анеуплоидным или полиплоидным. Поэтому подсчет хромосом в клетках экссудатов стал одним из методов диагностики злокачественности. Однако данные о роли хромосомных аномалий в этиологии рака не исключают роли и других генетических изменений в канцерогенезе.

Существует гипотетическое, но достаточно аргументированное предположение, что рак есть следствие мутаций генов, контролирующих цикл деления соматических клеток, в результате которых клетки начинают бесконтрольно и непрерывно делиться (пролиферация клеток). Если признавать вирусную гипотезу происхождения рака, то и в этом случае можно предполагать роль соматических мутаций, которые создают компетентность (восприимчивость) клеток к определенным штаммам вирусов, вызывающих безудержную пролиферацию этих клеток.

2. ИММУНОГЕНЕТИКА

Очень важный раздел медицинской генетики представляет иммуногенетика, в частности генетика групп крови.

Разберем это на примере групп крови системы АВО, открытой К. Ландштейнером. Эритроциты каждого человека обладают субстанцией, называемой антигеном (агглютиногеном). Свойства антигена определяются генетически серией множественных аллелей: I^O , I^A , I^B (см. гл. 13). Группы крови получили название в зависимости от наличия антигена в эритроцитах: А, В, АВ, О. В сыворотке крови людей содержатся антитела (агглютинины), т. е. белки, способные вызывать склеивание — агглютинацию эритроцитов. Однако этого не происходит, так как в крови человека определенной группы присутствуют лишь антитела, вызывающие агглютинацию эритроцитов, которых нет в русле крови. Так, в крови группы А присутствуют антитела против В-эритроцитов (β -антитела) в группе В — α -антитела — против эритроцитов группы А, в группе О и α - и β -антитела, а в группе АВ нет никаких антител.

Знание этой особенности совершенно необходимо при переливании крови. Если реципиенту, имеющему группу крови А, перелить кровь донора с группой В, произойдет агглютинация эритроцитов донора, которая может вызвать летальный исход для реципиента.

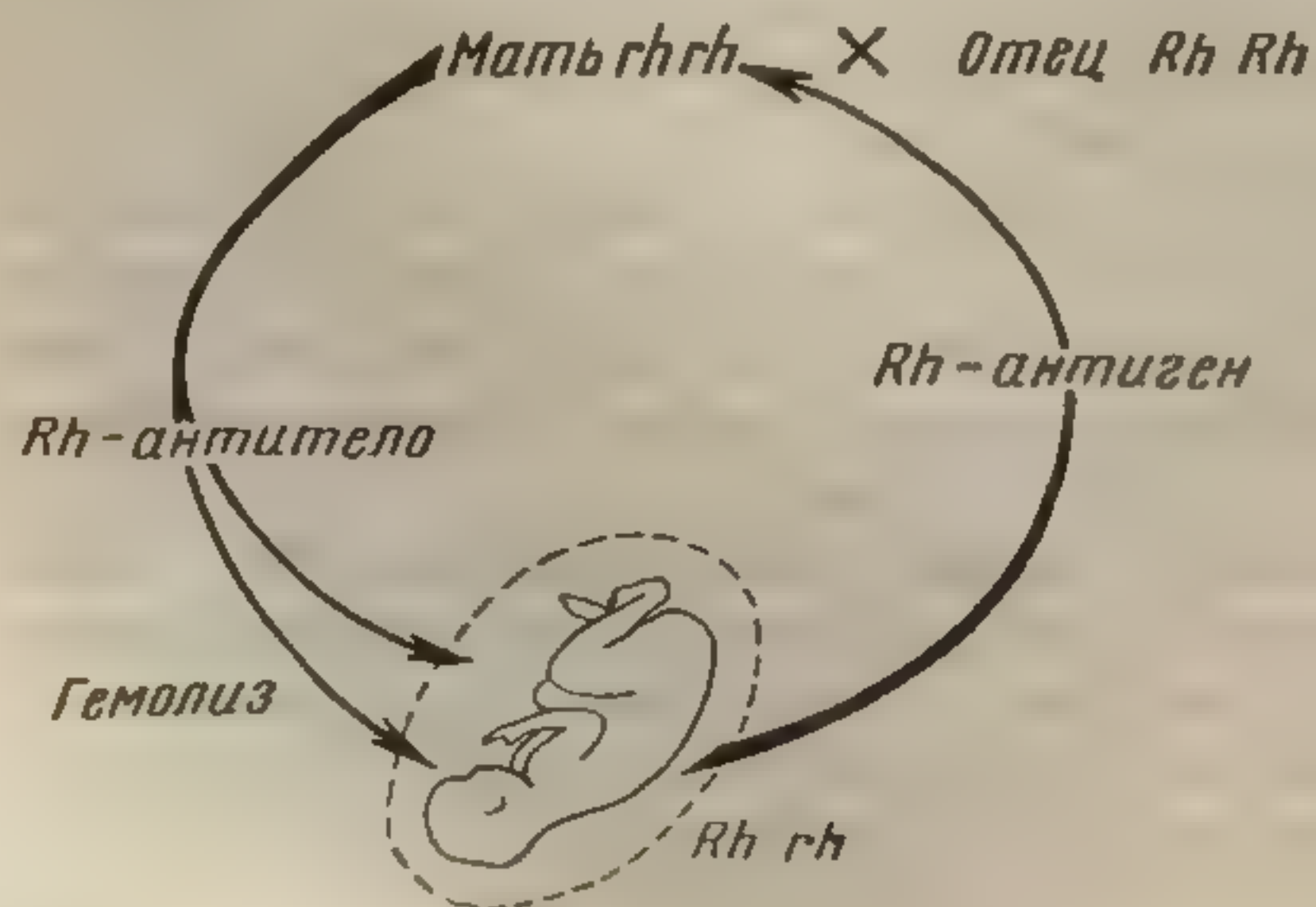
Долго считали, что несовместимость по группам АВО обнаруживается только при переливании крови, в последнее время получены данные, которые говорят, что несовместимость может проявляться между матерью (группы О) и плодом (групп А и В) приводя к ранним абортam.

Изучение связи между группами крови и рядом заболеваний убедительно показало, что в некоторых случаях существует известная корреляция: раком желудка, например, чаще заболевают люди с группой крови А, язвой — люди с группой крови О и т. д. Как было уже указано, аллель I^B максимально распространена в странах, где были эндемичны чума и оспа.

В 1940 г. была открыта группа крови, получившая название резус-фактор. Эритроциты большинства людей (85%) агглютинируются (склеиваются) сывороткой от кроликов, иммунизированных кровью обезьян резус, эритроциты других (15%) — не агглютинируются. Антиген, ответственный за выработку антитела у иммунизированных кроликов, вызывающих агглютинацию эритроцитов у человека и обезьян, и был назван резус-фактором. Людей, обладающих этим фактором (Rh), называют резус-положительными (доминантный признак), а людей, не обладающих этим фактором (rh), — резус-отрицательными (рецессивный признак). Естественных антител против Rh -фактора в организме человека нет, но при попадании в резус-отрицательный организм (при переливаниях крови, беременности) резус-фактор вызывает их образование.

На рисунке 138 схематически изображено взаимоотношение эмбриона и матери в отношении резус-фактора. Эмбрион является гетерозиготой по резус-фактору ($Rhrh$), поэтому он обладает антигеном, который через плаценту попадает в кровь матери. В организме резус-отрицательной матери против антигенов резус-положительного эмбриона вырабатываются антитела. Антитела могут попадать в кровь эмбриона, вызывая у него гемолитическую желтуху, которая начинает развиваться сразу после рождения и часто приводит его к гибели (частота 0,4%). Особенно опасны вторая и последующая беременности. Однако, зная генетическую и иммунологическую причины этого явления, теперь научились предупреждать его отрицательные последствия: сразу после рождения проводят заменное переливание крови у ребенка.

К настоящему времени описано более десятка систем групп крови, определяемых свойствами эритроцитов, так что каждый человек может быть охарактеризован опре-



138.

Взаимоотношение матери и эмбриона при несовместимости их по резус-фактору.

деленным и неповторимым сочетанием этих групп. Этим широко пользуются в медицинской и судебной практике. Изучение групп крови человека используется также и для решения многих теоретических проблем генетики.

3. АКТУАЛЬНЫЕ ЗАДАЧИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Причины возникновения мутаций у человека. Как уже было сказано, одним из актуальных вопросов генетики человека является вопрос о том, что служит источником возникновения мутаций, определяющих наследственные заболевания человека.

Для ответа на этот вопрос большое значение имеют успехи *радиационной генетики*. Судя по исследованиям на животных и культуре ткани человека, мутации у человека вызываются всеми видами ионизирующих излучений как при остром, так и хроническом облучении. Летальная доза для человека около 450 р.

Здесь уместно сказать о так называемой «удваивающей дозе». Под удваивающей дозой понимают такую дозу радиации, которая удваивает частоту спонтанных мутаций. Считается, что для человека эта доза не превышает 5—10 р.

Значение этой дозы можно рассчитать лишь условно, так как эффект ионизирующих излучений зависит как от внутренних (возраст, физиологическое состояние и т. д.) факторов, так и от внешних, в частности, как уже было сказано, большую роль играет комбинированное воздействие (см. гл. 13). Благородной задачей генетики является борьба за запрещение использования и испытания атомного оружия и разработка мер по охране человека от вредного влияния ионизирующих излучений, используемых в мирных целях.

Теперь становится очевидным, что и химические мутагены, воздействию которых человек подвергается на ряде производств, в виде отработанных газов в городах, а также в виде ряда лечебных препаратов и т. д. — несут грозную генетическую опасность.

Успехи генетики в области изучения мутационного процесса заставляют человечество использовать достижения науки и техники не только в соответствии с интересами настоящего времени, но также с учетом здоровья будущих поколений.

Профилактика и лечение наследственных болезней. Следует отметить, что до недавнего времени все наследственные болезни считались фатальными и неизлечимыми. Однако сейчас показано, что это не так. Облегчить страдание людей, а подчас и совсем избавить от них можно, но для этого необходимо прежде всего научиться рано диагностировать эти заболевания. Генетика разработала многие экспресс-методы: определение полового хроматина, иммунологический, биохимический анализы и др.

Профилактика и лечение может идти разными путями в зависимости от тех нарушений обмена веществ, которые имеют место в организме: можно вводить в организм такие вещества, которые связывают и депонируют вредный продукт обмена; давать препараты, которые будут заменять ненормальные продукты и нормализовать цепь обменных реакций; вызывать торможение или стимуляцию тех или иных ферментативных реакций.

Так, при фенилкетонурии, например, нарушен тирозиновый обмен. Ранняя диагностика этого заболевания позволяет исключить из диеты больного пищу, богатую фенилаланином, что предотвращает тяжелые нарушения в организме.

Рахит — наследственная болезнь, однако среди однояйцевых близнецов иногда наблюдается дискордантность, т. е. случаи, когда только один заболевает. Обследование таких пар показало, что незаболевший ребенок проходил профилактический курс лечения витаминами по поводу другой болезни. Следовательно, наследственная предрасположенность не обязательно определяет заболевание рахитом, его можно предотвратить!

Нормализацию полового развития мужчин с синдромом Клайнфельтера удалось получать при лечении их метилтестостероном. Наглядным примером, иллюстрирующим возможности современной медицины в борьбе с наследственными болезнями, может служить полиомиелит. Полиомиелит — болезнь с наследственным предрасположением, однако непосредственной причиной заболевания является инфекция. Проведение массовой иммунизации детей против этого возбудителя позволило избавить всех наследственно предрасположенных к ней от тяжелых последствий этого заболевания.

В настоящее время человек еще не научился управлять наследственностью, но неблагоприятное действие многих генов, определяющих его недуги, может быть в значительной степени преодолено уже сейчас с помощью профилактической и лечебной медицины и др.

Медико-генетические консультации. Перед медицинской генетикой стоит и еще одна не менее благородная задача — генетические консультации, которые должны помочь в предсказании появления потомства с наследственными или врожденными нарушениями в развитии.

В 1883 г. английский натуралист Ф. Гальтон предложил учение о «хорошем роде» или «хорошем рождении» называть *евгеникой*. Он видел пути улучшения людей в поощрении и ограничении определенных браков.

В среде прогрессивной общественности в 20—30-х годах текущего столетия сложилось резко отрицательное отношение к евгенике. Это было вызвано тем, что фашизм положил в основу своей идеологии расовую теорию в целях оправдания войн и ограбления народов. Расовая теория исходила и исходит из со-

вершенно ложного представления о генетической обусловленности духовного и интеллектуального превосходства одних рас и народов над другими. Более того, этой теорией допускается, что причиной материального и социального неравенства является генетическая неполноценность неимущих классов. На самом деле человечество на всем земном шаре имеет одинаковый резерв наследственной изменчивости в отношении анатомических, физиологических и интеллектуальных свойств и признаков. Это объясняется тем, что человек имеет монофилетическое происхождение; с момента начала цивилизации и развития общественного производства прошло еще слишком мало поколений для того, чтобы успели произойти крупные генотипические расхождения в определении интеллектуальных свойств людей; с развитием цивилизации все более увеличивалась панмиксия и сокращалось число изолятов; в частности, европейские народы представляют собой наиболее панмиктическую популяцию, и поэтому в ней особенно маловероятны замкнутые популяции — расы.

История подтверждает это: по мере развития классового общества внутри каждой нации и государства неоднократно неимущий класс становился господствующим и доказывал свою генетическую полноценность.

Наблюдающиеся различия цвета кожи, формы волос, строения тела и черепа и т. д. — есть конкретное отражение генетического дрейфа по отдельным генам, но не по генотипу в целом. В этом убеждает полная плодовитость метисов любых человеческих рас, полное сходство кариотипа, групп крови, тождество в строении головного мозга и других признаков.

Таким образом, для расовой теории не существовало и не существует никакой генетической основы.

Отбросив всякие социальные извращения научных основ, евгеника как раздел частной генетики человека должна существовать и развиваться как наука, основанная на точных биологических и генетических знаниях, и способствовать оздоровлению человеческого общества. Для этого необходимо проведение санитарно-просветительных мероприятий, которые будут способствовать углублению знаний в области анатомии, физиологии и наследственности человека и помогут более правильно решать вопросы о деторождении в семьях, где уже обнаружены тяжелые наследственные дефекты, а также предвидеть меры профилактики и лечения таких детей немедленно после их рождения.

* *
*

Итак, биологическая судьба человека (преодоление недугов и продление жизни), так же как и его социальная судьба, находится в его собственных руках.

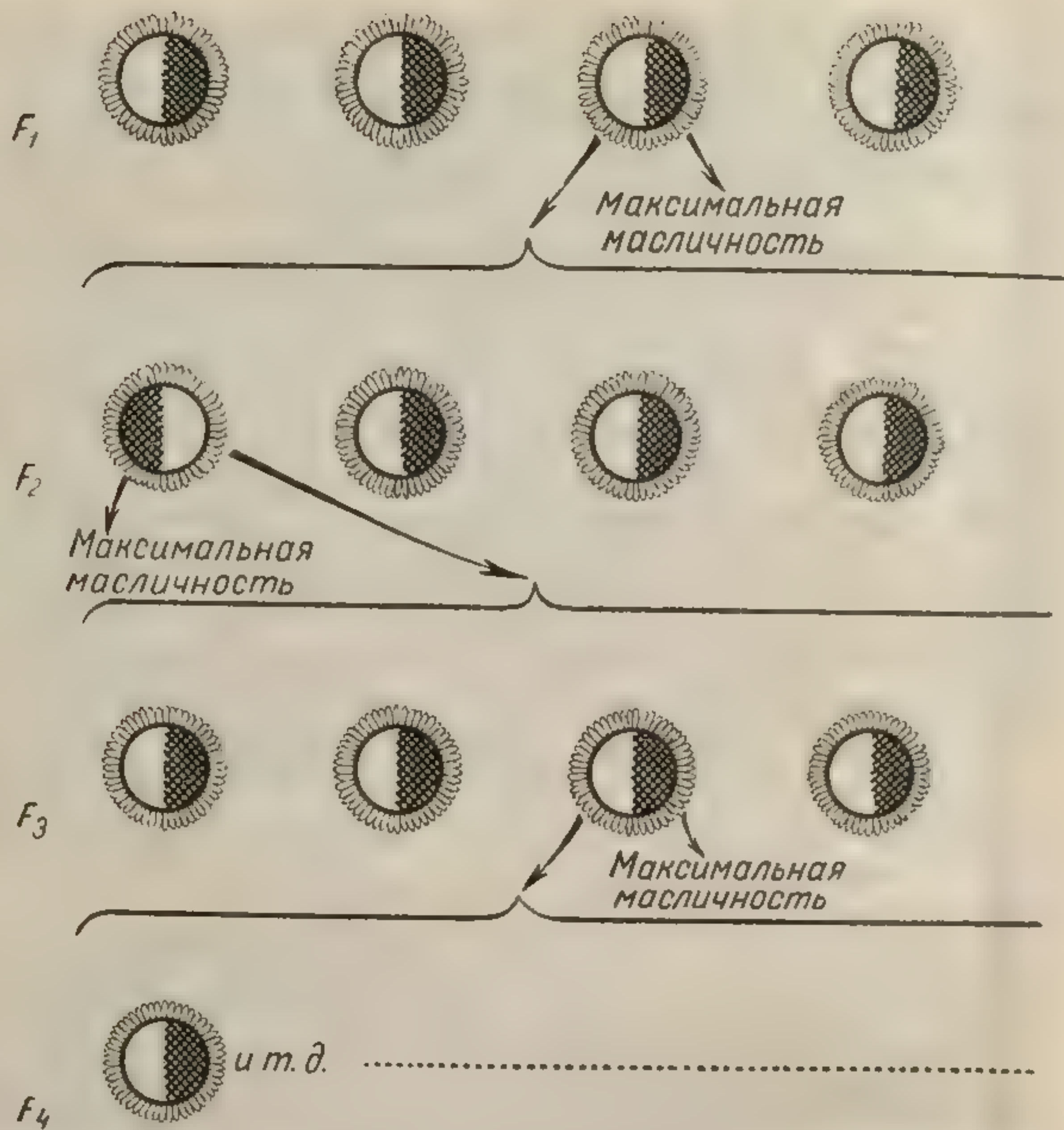


Схема сиб-селекции. В корзине подсолнечника незаштрихованная часть — половина семян, не подвергающаяся анализу на маслячность и используемая только для получения следующего поколения; заштрихованная — половина семян, оцениваемых на маслячность.

Раздел IX. Генетические основы селекции

Генетика является теоретической основой селекции. Вместе с тем селекция имеет свои задачи, предмет и методы исследования.

Селекция разрабатывает теорию и методы создания и совершенствования пород животных и сортов растений, соответствующие уровню развития производительных сил общества. Хотя слово «селекция» в переводе на русский язык означает отбор, ее содержание не ограничивается отбором. Задачей селекции является создание высокопродуктивных пород животных, сортов растений и штаммов микроорганизмов, исследование закономерностей эволюции домашних животных и возделываемых растений.

Глава 31. СЕЛЕКЦИЯ КАК НАУКА

1. ПРЕДМЕТ СЕЛЕКЦИИ

Исходя из представления Н. И. Вавилова о содержании и задачах селекции, можно считать, что селекция складывается из следующих основных разделов: 1) изучение сортового, породного и видового разнообразия растений, животных и микроорганизмов, являющихся объектами селекционной работы; 2) анализ закономерностей наследственной изменчивости при гибридизации и мутационном процессе; 3) исследование роли среды в развитии признаков и свойств растений, животных и микроорганизмов; 4) разработка систем искусственного отбора, способствующих закреплению и усилению желательных признаков у организмов с различными типами размножения.

В нашу задачу входит изложение тех разделов селекции, которые наиболее тесно связаны с генетикой, а именно: наследственной изменчивости, систем скрещивания, теории и методов отбора.

2. ИСХОДНЫЙ МАТЕРИАЛ ДЛЯ СЕЛЕКЦИИ. ПОРОДА, СОРТ И ШТАММ

Центры происхождения культурных растений. Совершенствование существующих форм животных, растений и микроорганизмов и выведение новых пород, сортов и штаммов невозможно без изучения их происхождения и эволюции, без знания исходного материала для селекции.

Изучение мировых растительных ресурсов дало возможность Н. И. Вавилону выявить мировые очаги (*центры происхождения*) важнейших культурных растений, связанные с древними очагами цивилизации и местом первичного возделывания и селекции растений. Он выделил восемь центров происхождения культурных растений. Индийский очаг — родина риса, сахарного тростника, цитрусовых; среднеазиатский — родина мягкой пшеницы, гороха, бобов и других культур; китайский — родина хлебных злаков и других зерновых и бобовых (просо, гречиха, соя). Переднеазиатский очаг включает большое разнообразие видов пшениц и форм ржи; здесь находится мировой потенциал плодоводства. Средиземноморский, абиссинский, южноамериканский, южноамериканский очаги происхождения также имеют большое разнообразие специфических форм.

Подобные же очаги одомашнивания (*центры происхождения*) можно выявить и у домашних животных.

Порода, сорт, штамм. *Породой, сортом и штаммом* называют популяцию организмов, искусственно созданную человеком и имеющую определенные наследственные особенности. Все особи внутри породы, сорта и штамма имеют сходные, наследственно закрепленные свойства: продуктивность, определенный комплекс физиологических и морфологических свойств, а также однотипную реакцию на факторы внешней среды. Куры породы леггорн имеют небольшой вес, но высокую яйценоскость, при улучшении условий содержания и кормления у них повышается яйценоскость без изменения живого веса. Куры породы лангшан имеют большой вес, но низкую яйценоскость. При улучшении кормления у них увеличивается вес, но почти не изменяется яйценоскость. Для каждой породы характерны также определенный экстерьер, вес яйца, устойчивость к заболеваниям.

Морфологические и физиологические свойства животного и растения являются наследственными метками данной породы или сорта. Однако нужно иметь в виду, что свойства породы, сорта и штамма проявляются в наиболее типичной форме лишь при определенном культивировании, содержании и кормлении, агротехнике, а также в определенных природных условиях.

Каждая порода, сорт или штамм создаются для получения от них определенного вида продукта. Ценность сорта определяется урожайностью, пищевыми или кормовыми свойствами растений, качеством получаемого сырья для промышленности, приспособлением их к технике механизированного возделывания и уборки, отзывчивостью на вносимые удобрения и т. д. Ценность породы определяется также качеством и количеством получаемого продукта. Например, породы крупного рогатого скота характеризуются величиной удоя, процентом жира и белка в молоке, живым весом и т. д. Штаммы микроорганизмов также имеют определенный уровень продукции тех или иных витаминов, аминокислот и т. п., конкретные требования к составу питательной среды, температуре культивирования и т. д.

В настоящее время селекция добилась значительных успехов в получении высокопродуктивных пород животных, сортов растений и штаммов микроорганизмов. Например, от коровы голштинно-фризской породы за 365 дней лактации надоено 16 702 кг молока со средней жирностью 5,1%; у сортов подсолнечника, выведенных В. С. Пустовойтом, масличность семян достигает 50%.

* * *

Итак, селекция — самостоятельная наука, основной задачей которой является выведение высокопродуктивных пород, сортов и штаммов. Генетика является теоретической основой селекции, она разрабатывает важные для селекции проблемы наследственной изменчивости, систем скрещивания и методов отбора.

Глава 32. ИСТОЧНИКИ ИЗМЕНЧИВОСТИ ДЛЯ ОТБОРА

Изменчивость исходного материала является основой для создания новых пород животных, сортов растений и штаммов микроорганизмов. При этом имеют значение комбинативная и мутационная изменчивость, в том числе и полиплоидия.

1. КОМБИНАТИВНАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Значение комбинативной изменчивости в селекции. Зная закономерности наследования отдельных свойств и признаков, селекционер может по своему желанию сочетать их путем скрещивания у потомков. Так, например, у пшениц можно сочетать тип колоса и характер развития (яровой или озимый), качество зерна и соломины, у горохов — тип куста, окраску и форму семян, у кукурузы — высоту стебля, окраску семян, величину початка, расположение семян в початке и т. д. Признаки эти, как правило, наследуются согласно менделевским закономерностям. Чем лучше изучены закономерности наследования отдельных признаков и свойств, тем вернее и скорее селекционер может сочетать в организме нужные ему свойства или избавиться от нежелательных, используя различные скрещивания.

Комбинативные окраски норок. Наследование окраски меха у пушных зверей (норка, лисица) и грызунов (кролик) хорошо изучены, что позволяет планировать получение различных окрасок на основе определенных скрещиваний. В таблице 21 и на рисунке 139 приведены комбинации некоторых генов норки, дающие различные окраски шкурки, варьирующие от темно-коричневой до бледно-желтой и от темно-серой до белой. Зная характер взаимодействия генов, зверовод может получать желательные окраски меха. Например, гибрид, полученный от скрещивания платиновой норки и алеутской (каждая из этих окрасок определяется одним рецессивным геном), имеет коричневый мех дикого типа. При скрещивании гетерозиготных норок между собой в F_2 будет дигибридное расщепление в отношении: 9 коричневых, 3 алеутских, 3 платиновых, 1 сапфировая. Последние оказываются гомозиготными по обоим рецессивным генам — алеутской и платиновой окраски.

Создание автосексных пород кур. Примером применения элементарных закономерностей наследования в селекции может служить создание *автосексных пород кур*. Пол цыплят в этих поро-

дах мож
ранний о
У кур
который
ном возр
ского пол
одну дозу
две дозы
одной пор
фоне, как
ляется сл
ко светлое
рения. Со
было полу
сных пор
(рис. 140
Как пр
ным взаим
ной детерм
наследован
ределении
четаний и
комбинаци
постоянно
особенност

Т а б л и ц а 21

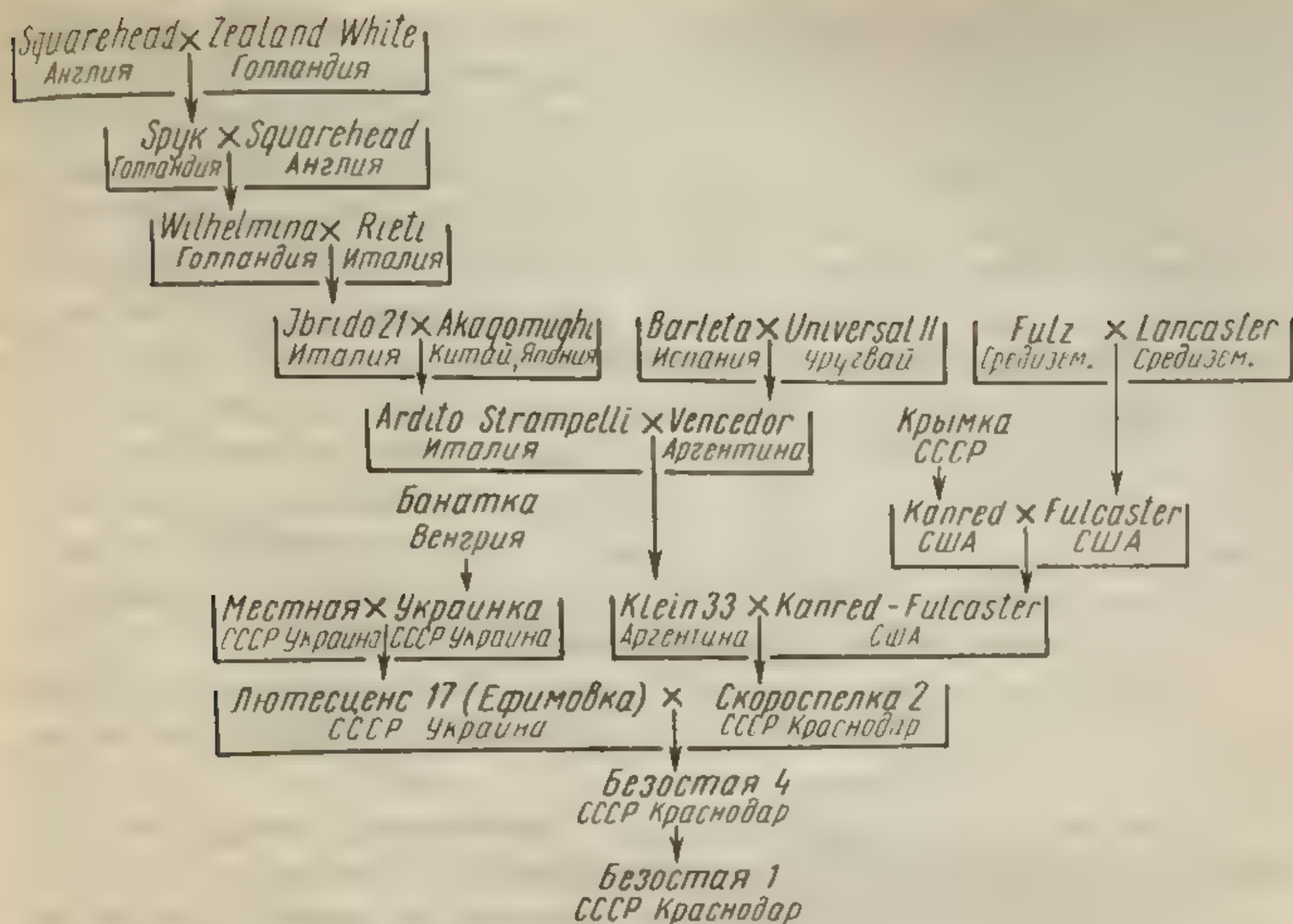
Комбинации некоторых генов, определяющих окраску меха у норок

| Окраска | Генотипы | | | | |
|-----------------------------------|----------|----|----|----|-------------------------------|
| Коричневая (дикий тип) | AA | BB | KK | ff | PP |
| Мутации одного гена: | | | | | |
| алеутская | aa | BB | KK | ff | PP |
| рояль-пастель | AA | bb | KK | ff | PP |
| стальная голубая | AA | BB | KK | ff | p ^s p ^s |
| платиновая | AA | BB | KK | ff | pp |
| паломино | AA | BB | kk | ff | PP |
| серебристо-соболиная | AA | BB | KK | Ff | PP |
| белый хедлюнд | AA | BB | KK | ff | p ^h p ^h |
| Мутации двух генов: | | | | | |
| голубой ирис | aa | BB | KK | ff | p ^s p ^s |
| сапфир | aa | BB | KK | ff | pp |
| пастель «Дыхание весны» | AA | bb | KK | Ff | PP |
| Мутации трех генов: | | | | | |
| зимняя голубая | aa | bb | KK | ff | pp |
| жемчужная | aa | BB | kk | ff | pp |

дах можно различать сразу после вылупления, что облегчает ранний отбор петушков для откорма.

У кур известен доминантный ген полосатой окраски пера (*B*), который наследуется сцепленно с полом и проявляется в суточном возрасте в виде светлого пятна на голове. У цыплят женского пола, имеющих лишь одну *X*-хромосому и, следовательно, одну дозу гена *B*, это пятно меньше, чем у петушков, имеющих две дозы гена (*BB*). Вначале этот ген был известен только у одной породы кур — у полосатых плимутроков. Но на черном фоне, как это имеет место в данной породе, светлое пятно проявляется слабо. На коричневом же фоне ген *B* вызывает не только светлое пятно на голове, но и общее посветление окраски оперения. Сочетание полосатости с коричневой окраской оперения было получено путем скрещивания в процессе создания автосексных пород кур, которых сейчас насчитывается около десяти (рис. 140 и 141).

Как правило, свойства продуктивности определяются сложным взаимодействием генов в системе генотипа. В силу полигенной детерминации ценных хозяйственных признаков характер их наследования весьма сложен. Чем больше генов участвует в определении признака, тем больше возможно разных типов их сочетаний и тем труднее получать путем скрещивания нужную комбинацию генов. Тем не менее комбинативная изменчивость постоянно используется в селекции для сочетания генетических особенностей, характеризующих различные сорта растений или



иных генов, можно получить генотипы с различным содержанием амилозы в крахмале от полного ее отсутствия (wx) до 60% (ae).

Взаимодействие некоторых генов значительно повышает количество углеводов. Например, тройная комби-

142.

Родословная сорта озимой пшеницы Безостая 1 (составлена М. М. Якубцине-ром).

Таблица 22

Действие отдельных генов и их комбинаций на содержание углеводов в эндосперме зерна кукурузы

| Генотипы | Тип эндосперма | Содержание в % от сухого веса зерна | | | амилозы в крахмале |
|-----------------|------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------|----------|--------------------|
| | | сахара | водорастворимых полисахаридов | крахмала | |
| Нормальный | Крахмалистый (зубовидная кукуруза) | 3 | 2 | 73 | 25—27 |
| su ₁ | Сахарный-1 | 6 | 30 | 35 | 29—30 |
| su ₂ | Сахарный-2 | 3 | 2 | 65 | 40 |
| wx | Восковидный | 3 | 2 | 69 | 0 |
| sh ₂ | Морщинистый-2 | 21 | 5 | 22 | — |
| ae | Тусклый | 9 | 4 | 49 | 60 |
| du | » | 8 | 2 | 60 | 35 |

нация su_1su_2du дает 35% водорастворимых полисахаридов в эндосперме, su_1wxdu — 47,5%. Комбинируя различные гены, можно создавать формы кукурузы с заранее заданными свойствами: определенным содержанием сахара, крахмала и т. п. в зерне.

Итак, знание закономерностей комбинативной изменчивости у каждого конкретного вида животных и растений позволяет селекционеру умело подобрать исходный материал и проводить скрещивание наиболее целесообразным путем. В доменделевский период селекционерами были выведены выдающиеся сорта и породы (крупная белая порода свиней, английская чистокровная порода лошадей и др.), однако их создание связано с именами не одного поколения талантливейших селекционеров, затративших значительно больше труда и времени, нежели это было бы сделано в настоящее время.

Отдаленная гибридизация. Важным источником комбинативной изменчивости для селекции растений и животных является *отдаленная гибридизация*.

Например, Н. В. Цицин и его сотрудники поставили задачу совместить у гибридов озимых пшениц (*Triticum*) с различными видами пырея (*Agropyrum*) морозостойкость, засухоустойчивость и прочную солому пырея с высокой урожайностью и хорошим качеством зерна пшениц. В результате длительной работы удалось создать из отдельных гибридов путем отбора ценные формы пшеницы, дающие урожай в благоприятные годы до 70 ц/га. При высокой урожайности прочная солома является очень ценным качеством. Подавляющее большинство сортов пшеницы при таком высоком урожае полегают, в то время как у пшенично-пырейных гибридов не наблюдается никаких признаков полегания.

Таким образом, использование комбинативной изменчивости позволяет создавать исходный материал для селекции, выводить и совершенствовать породы животных и сорта растений.

2. МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Значение мутаций в селекции. Первоисточником наследственной изменчивости является мутационный процесс. В каждой породе и сорте спонтанно возникают разнообразные мутации. В природе на мутации действует естественный отбор. При искусственном отборе судьбу мутаций определяет селекционер.

Породы и сорта отличаются по своим наследственным особенностям от диких предков. Если поместить дикие формы в домашние условия и создать им благоприятные условия, то они все равно не воспроизведут продуктивности и качеств своих культурных сородичей. Как бы мы ни кормили диких банкивских кур, мы не смогли бы получить у них годовую яйценоскость в 300—350 яиц, а также имеющееся у пород кур разнообразие по окраске пера, живому весу, скороспелости и т. д.

Лишь на основе искусственного отбора спонтанных мутаций и их комбинаций путем скрещиваний при соответствующих условиях содержания и возделывания человеку удалось в ряду многих сотен поколений создать новые формы животных и растений.

Поиски спонтанных мутаций И. В. Мичурин называл «кладоискательством». Это было верно для того уровня селекции, когда еще не были изучены закономерности мутационного процесса и не были разработаны методы получения мутаций. Генетика уже дала в руки селекционера методы искусственного получения мутаций и в будущем приведет селекцию к сознательному овладению закономерностями мутационного процесса.

Экспериментальное получение мутаций открывает почти неограниченные перспективы для создания исходного материала в селекции. Темпы селекции увеличиваются, и расширяются ее качественные возможности.

В ряде случаев установлено, что вновь получаемые мутанты оказываются не новыми для данной культуры, т. е. в том или ином виде они уже известны в мировой коллекции сортов. Г. Штуббе сопоставил спонтанные и индуцированные мутации ряда растений с имеющимися в культуре формами. Оказалось, что 170 известных мутантов ячменя (*Hordeum vulgare*) укладываются в систему признаков 192 существующих в природе разновидностей. Экспериментально полученные мутации генетически идентифицируются с признаками существующих разновидностей ячменя. Следовательно, искусственно созданное многообразие мутантов и природное многообразие форм ячменя ничем существенным не отличаются. Отсюда Штуббе делает вывод о том, что все естественное многообразие форм ячменя может быть воспроизведено путем экспериментального получения мутаций с последующим комбинированием их путем скрещивания и отбора.

Таким образом, закон гомологических рядов Н. И. Вавилова получает реальное воплощение в анализе эволюции культурных растений.

Создание безалкалоидного люпина. Знание гомологической изменчивости (см. гл. 13) облегчает селекционерам поиски необходимых форм. В качестве примера рассмотрим историю создания «сладкого» люпина. Все виды люпина (*Lupinus*) имеют семена, содержащие ядовитые алкалоиды, а корни этих растений являются носителями клубеньковых азотфиксирующих бактерий. Долгое время люпин считался непригодным на корм скоту и использовался только как зеленое удобрение. У других видов бобовых существуют формы с безалкалоидными семенами, и исходя из закона гомологических рядов наследственной изменчивости можно было полагать, что подобные мутации должны встречаться и у люпина. После проверки огромного материала были найдены растения с безалкалоидными семенами. Однако

эти растения имели другое отрицательное качество — створки боба у них раскрывались до уборки урожая, и семена осыпались. В дальнейшем среди 10 млн. растений было найдено одно с нераскрывающимися створками, но у этого растения при созревании опадали бобы. Размножив его потомство, нашли мутантные формы с непадающими бобами. Все этапы этой работы строились на подборе соответствующих мутантов, встречаемость которых можно было предположить, согласно закону гомологии наследственной изменчивости.

Использование соматических мутаций в селекции. В селекции вегетативно размножающихся растений большое значение имеют соматические мутации, которые могут неограниченно долго сохраняться в вегетативном потомстве в тех случаях, когда для размножения используются мутантные ткани (черенки, глазки и т. п.). Например, Мичурин нашел на яблоне сорта Антоновка могилевская белая ветвь с очень крупными плодами. Этот мутантный побег послужил основой для сорта Антоновка шестисотграммовая.

Использование индуцированных мутаций в селекции растений. В настоящее время в селекции особенно возрастает роль индуцированных мутаций. С открытием сильнодействующих мутагенов для селекции растений, микроорганизмов и насекомых открылись принципиально новые источники повышения изменчивости. Применение ионизирующих излучений в селекции растений и микроорганизмов привело к созданию в селекции нового раздела — радиационной селекции.



Пионерами применения ионизирующей радиации для целей селекции являются советские генетики: Г. А. Надсон — в работах на микроорганизмах, Л. Н. Делоне и А. А. Сапегин — в селекции зерновых культур. Они применили ионизирующие излучения еще в 20-х и в начале 30-х годов. В те же

143.

Примерная схема гамма-поля.

годы сходные работы проводились в США Л. Стадлером. Применяемые виды излучения могут быть различными: рентгеновские и гамма-лучи, нейтроны. В настоящее время на специальных участках, называемых гамма-полями, устанавливают источник гамма-лучей. Вокруг источника высаживают различные растения, которые подвергаются длительное время действию гамма-лучей (рис. 143), вызывающих появление мутаций.

У высших растений облучению, как правило, подвергают семена, почки и пыльцу. Выбор стадии облучения зависит от биологии объекта и метода обнаружения мутаций.

При возникновении рецессивной мутации в пыльцевом зерне, участвовавшем в оплодотворении, все клетки развившегося растения будут нести эту мутацию в гетерозиготном состоянии. У самоопылителей уже в следующем поколении можно получить гомозиготную мутантную форму, а в последующих поколениях ее размножить. У перекрестноопыляющихся растений выявление рецессивных мутаций требует большего числа поколений.

Методы обнаружения мутантов после облучения семян иные, так как, в отличие от пыльцы, зародыш семени — многоклеточное образование, и мутации могут возникнуть лишь в отдельных его клетках. Поэтому выросшее из такого семени растение оказывается химерным, т. е. будет нести мутацию только в части тканей, берущих начало из измененной клетки. В силу этого для получения растения, состоящего целиком из мутантных клеток, необходимо несколько поколений с посевом и анализом отдельно потомства каждого семени.

Анализ мутаций, возникающих при облучении проростков, характеризуется тем, что в этом случае само облученное растение оказывается химерным. Поэтому у самоопылителей рецессивные формы могут появиться уже в следующем поколении.

Успехи, достигнутые при использовании ионизирующих излучений в селекции, весьма перспективны. В ряде стран уже получены промышленные сорта неполегающего ячменя, горчицы, рапса. Созданы хозяйственно ценные формы пшеницы, гороха, фасоли, томатов и др. Полученные в настоящее время мутанты служат важным источником изменчивости зерновых культур для отбора по свойствам устойчивости к грибным заболеваниям, что является одним из верных путей повышения урожайности растений.

Использование индуцированных мутаций в селекции микроорганизмов. Ярким доказательством важной роли индуцированных мутаций служат успехи в селекции продуцентов антибиотиков — плесневых грибов. Селекция на повышение их активности основывалась на отборе штаммов из природных популяций. Но вскоре такой отбор исчерпал все возможности, и перед экономикой ряда стран, в том числе и нашей, возникла альтернатива: либо значительно расширять фармацевтическую промышлен-

ность, либо находить методы повышения активности штаммов продуцентов антибиотиков. Так как второй путь более экономичен, то генетики и селекционеры направили усилия на получение индуцированных мутаций. В таблице 23 приводятся сравнительные данные по активности исходных и отселектированных штаммов.

Т а б л и ц а 23

Продуктивность штаммов продуцентов антибиотиков, выделенных из индуцированных мутантов

| Название антибиотика | Фактор, вызвавший мутации | Продуктивность штаммов (в ед. активности) | |
|----------------------|---------------------------|---|-------|
| | | исходных | новых |
| Пенициллин | Р, УФ, АИ, ЭИ | 220 | 5200 |
| Стрептомицин | Р, УФ | 250 | 4200 |
| Хлортетрациклин | Р, УФ | 600 | 2200 |
| Эритромицин | Р, ЭИ, УФ | 500 | 2000 |

Обозначение: Р — рентгеновские лучи, УФ — ультрафиолетовые лучи, ЭИ — этиленамин, АИ — азотистый иприт.

В селекции не ограничиваются однократным воздействием мутагена. Лучший отобранный штамм становится объектом повторного отбора после нового применения мутагена и т. д. Такой многократный отбор приводит к повышению продуктивности на каждом этапе селекции, которая получила название *ступенчатой*.

Несмотря на многие трудности использования искусственных мутаций, это направление имеет большие перспективы в селекции растений и микроорганизмов.

Использование индуцированных мутаций в селекции насекомых. В селекции малоплодных животных получение индуцированных мутаций пока весьма ограничено, но у насекомых (шелкопряда, пчелы) оно может иметь практическое значение. Например, у тутового шелкопряда выход шелка из коконов мужского пола на 20—30% выше, чем из коконов женского пола. Разделяя оплодотворенные яйцеклетки (грены) по полу, а затем выкармливая гусениц только мужского пола, можно без дополнительных затрат значительно увеличить производство шелка. Однако обычно яйца шелкопряда, из которых выводятся гусеницы и женского и мужского пола, темного цвета. Но в одной из аутосом локализован ген белой окраски грены. С помощью ионизирующего излучения В. А. Струнников транслоцировал этот ген на У-хромосому, а так как У-хромосома присуща гетерогаметному женскому полу, белая окраска стала наследоваться только по женской линии. В результате появилась воз-

возможность отбирать темную грену, из которой развиваются гусеницы исключительно мужского пола. В производстве меченные по полу на стадии грены породы используются в скрещивании с другими породами для повышения продуктивности шелкопряда.

3. ПОЛИПЛОИДИЯ

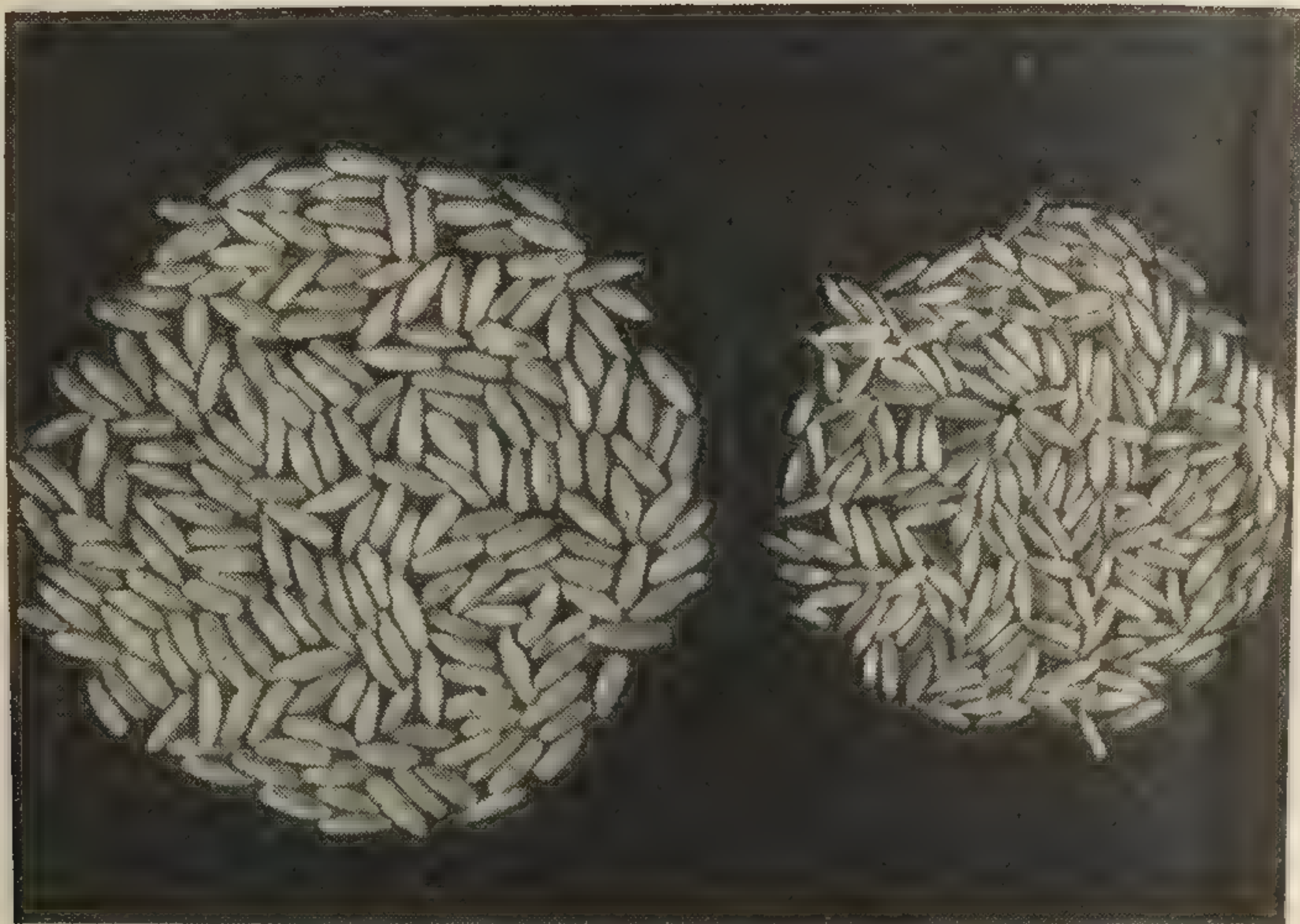
Значение полиплоидии в селекции. Чрезвычайно ценным источником изменчивости для селекции растений служит полиплоидия, которая сыграла выдающуюся роль в селекции культурных растений. Народная селекция, не зная самого явления полиплоидии, давно использовала ее как источник изменчивости в создании ряда таких культур, как пшеница, овес, хлопчатник, картофель, а также в цветоводстве.

Использование автополиплоидии в селекции. В последние годы успехи теоретических исследований способствовали получению большого количества перспективных полиплоидных форм. Использование колхицина облегчило получение полиплоидов. Удвоение числа хромосом от диплоидного к тетраплоидному часто сопровождается увеличением размера и изменением темпа деления клеток, что ведет к изменению размеров растения и его органов, величины и веса семян, их химического состава и т. д. Так, например, вес 1000 зерен тетраплоидной ржи селекции В. С. Федорова составляет 55—56 г, а диплоидной того же сорта — 29 (рис. 144). Вес 1000 зерен тетраплоидной гречихи, полученной В. В. Сахаровым, составляет 23—35 г, диплоидной — 16—29 г и т. д.

Полиплоидизация нарушает скоррелированные физиолого-биохимические системы и в ряде случаев обуславливает повышенное содержание ценных химических веществ (например, некоторых важных для фармацевтической промышленности органических соединений у мака опийного) или, наоборот, уменьшает синтез тех или иных нежелательных для человека соединений (например, соединения азота у полиплоидной свеклы). Полиплоиды могут приобретать и другие ценные признаки, например, повышение устойчивости к заболеваниям и др.

Вместе с тем искусственно получаемые автополиплоиды имеют пониженную фертильность. Каждое семя у полиплоида крупнее, чем у исходной формы, но количество семян на растении, как правило, меньше. Причины этого кроются в основном в нарушении мейоза (см. гл. 13). Однако это препятствие преодолимо. Полиплоид не является готовым сортом — он требует дальнейшей тщательной селекции.

В настоящее время хозяйственно ценные полиплоиды получены у ряда сельскохозяйственных культур: сахарной свеклы, проса, мака, льна, редиса, кукурузы, земляники и др. Большой



144.

Семена диплоидной (справа) и тетраплоидной (слева) ржи.

эффект дало использование в сельскохозяйственном производстве триплоидных форм. Триплоидные растения обычно или являются стерильными, или в большинстве своем имеют низкую фертильность. Но они, как правило, отличаются повышенной мощностью и поэтому высокой урожайностью вегетативной массы. Так, например, благодаря более крупному корнеплоду триплоидная сахарная свекла дает урожай сахара на единицу площади на 8—12% выше, чем диплоидная. Получают трипло-

Таблица 24
Урожайность триплоидного арбуза по сравнению с исходными сортами

| Сорт | Плоидность | Урожай на единицу площади | |
|-----------------------------|------------|---------------------------|------------|
| | | количество плодов | вес (в кг) |
| Син-Ямато | 4n | 115 | 155,6 |
| То же (4n) × Отоме (2n) . . | 3n | 215 | 596,2 |
| Отоме | 2n | 150 | 253,7 |

идные рас
раплоидны
Японск
плоидного
Гибриды м
имеют оче
леваниям
в силу сти
попадающ
лоидного а

Следует
ряду с же
особенност
жанье вод
морозосто
должно все

Используй
аллополипл
ную изменч
В. Е. Писа
(2n=14) со
(пшеница —
рожь, хоро
накапливаю
чивы к ржа

М. Ф. Т
двух видов
основе этого
иммунные п
стями арома

Таким о
ционера пер
что искусст
исходным м
дальнейшую
ваниям прои

Итак, в с
менчивости —
того или ин
биологией о

идные растения свеклы путем скрещивания диплоидных и тетраплоидных форм.

Японские генетики разработали систему скрещивания тетраплоидного ($2n=44$) и диплоидного ($2n=22$) арбуза (*Citrullus*). Гибриды между ними триплоидны, а поэтому бессемянные, но имеют очень крупные плоды и большую устойчивость к заболеваниям (табл. 24). Плод триплоидного арбуза развивается в силу стимуляции его веществами, привносимыми пыльцой, попадающей на рыльце пестика. Если изолировать цветки триплоидного арбуза от пыльцы, то завязь не развивается.

Следует учитывать, что у некоторых автополиплоидов наряду с желательными появляются и некоторые отрицательные особенности. Например, иногда наблюдается повышенное содержание воды в клетках, что приводит к понижению засухо- и морозоустойчивости. Поэтому создание полиплоидных форм должно всегда сопровождаться жестким отбором.

Использование аллополиплоидии в селекции. Использование аллополиплоидии в селекции позволяет сочетать комбинативную изменчивость с преимуществами полиплоидных форм. Так, В. Е. Писаревым путем скрещивания пшеницы ($2n=42$) и ржи ($2n=14$) создан амфидиплоид ($2n=56$), названный им *Triticale* (пшеница — *Triticum*, рожь — *Secale*). Растения *Triticale*, как и рожь, хорошо развиваются в условиях нечерноземной полосы, накапливают большие количества белка, как пшеница, устойчивы к ржавчине и мучнистой росе.

М. Ф. Терновский получил амфидиплоид при скрещивании двух видов табака — *Nicotiana tabacum* × *N. glutinosa*. На основе этого амфидиплоида были созданы ценные сорта табака, иммунные к табачной мозаике и мучнистой росе, с особенностями аромата, не свойственными исходным видам.

Таким образом, получение полиплоидов дает в руки селекционера перспективные формы. Следует еще раз подчеркнуть, что искусственно полученные полиплоиды являются лишь исходным материалом для отбора, с ними необходимо вести дальнейшую селекционную работу, приспособляя их к требованиям производства, климату и агротехнике.

* * *

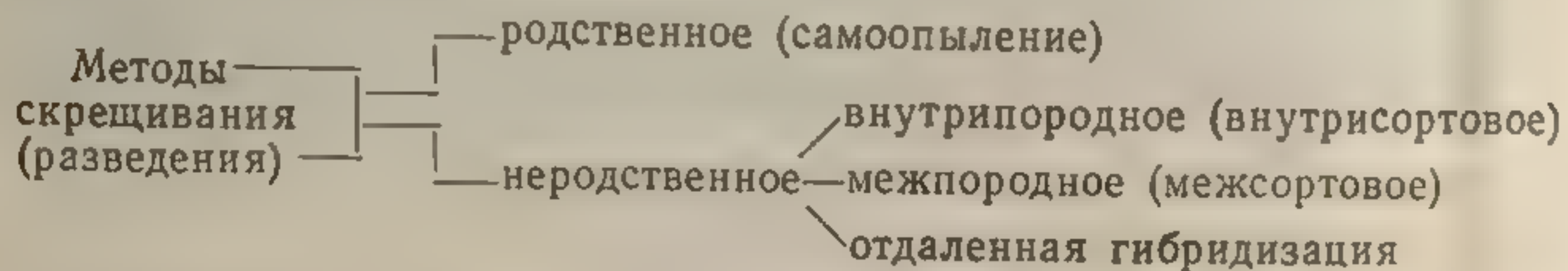
Итак, в селекции используются оба типа наследственной изменчивости — комбинативная и мутационная. Использование того или иного типа изменчивости для отбора определяется биологией объекта и целями, стоящими перед селекционером.

Глава 33. СИСТЕМЫ СКРЕЩИВАНИЯ

Наличие наследственной изменчивости позволяет путем различных систем скрещивания сочетать определенные наследственные признаки в одном организме, а также избавляться от нежелательных свойств. Необходимым условием использования комбинативной изменчивости в селекции является подбор форм для скрещивания.

1. КЛАССИФИКАЦИЯ ТИПОВ СКРЕЩИВАНИЯ И МЕТОДОВ РАЗВЕДЕНИЯ

В селекции применяют различные системы скрещиваний, что хорошо видно из следующей схемы:



Прежде всего следует выделить *родственное скрещивание*, или *инбридинг* (в животноводстве), и *самоопыление*, или *инцухт* (в растениеводстве). Однако во избежание путаницы можно пользоваться одним термином — *инбридинг*. *Неродственное скрещивание (аутбридинг)* делится на внутрипородное, или внутрисортное, межпородное, или межсортное, и отдаленную гибридизацию.

Применение той или иной системы скрещивания в селекции зависит от характера исходного материала, типа изменчивости, используемого для селекционных целей, и стоящей перед селекционером задачи.

2. РОДСТВЕННОЕ СКРЕЩИВАНИЕ (ИНБРИДИНГ)

Понятие об инбридинге. Родственным скрещиванием (или разведением в животноводстве) называют скрещивание особей, имеющих близкую степень родства: брат — сестра, отец — дочь, мать — сын, двоюродные братья и сестры и т. д. У растений наиболее тесная форма инбридинга осуществляется при самоопылении.

Депрессия при инбридинге. Поскольку животные и растения несут в гетерозиготном состоянии вредные рецессивные мутации, то естественно, что при инбридинге, вызывающем гомозиготиза-

цию, часто происходит понижение жизнеспособности, урожайности, устойчивости к заболеваниям и т. п. Доказательством этому могут служить данные Д. Джонса по влиянию инбридинга в течение 15 поколений на урожайность зерна и высоту растений у кукурузы. Приведенные по двум линиям данные показывают, что исходные формы фенотипически были одинаковы (табл. 25). Применение принудительного самоопыления в обеих линиях привело к снижению урожайности и высоты растений. При этом в линии Д депрессия наступила скорее, чем в линии А.

Таблица 25

Влияние инбридинга на урожайность (в бушелях на акр) и высоту (в дюймах) растений кукурузы

| Число поколений инбридинга | Линии | | | |
|----------------------------|-------------|--------|-------------|--------|
| | А | | Д | |
| | урожайность | высота | урожайность | высота |
| 0 | 75 | 117 | 75 | 117 |
| 1—5 | 64 | 87 | 41 | 77 |
| 6—10 | 45 | 97 | 34 | 82 |
| 11—15 | 38 | 97 | 28 | 82 |

Примечание. Бушель — мера объема сыпучих тел, 1 бушель = 35,238 л, 1 акр = 4047 м², 1 дюйм = 2,54 см.

У животных наблюдается аналогичная закономерность. Например, если в стаде кур ежегодно получать потомство путем спаривания «брат × сестра», то в течение нескольких поколений заметно снижается яйценоскость и жизнеспособность птиц, чаще появляются различные уродства. На этом же основании существует запрещение родственных браков в человеческом обществе.

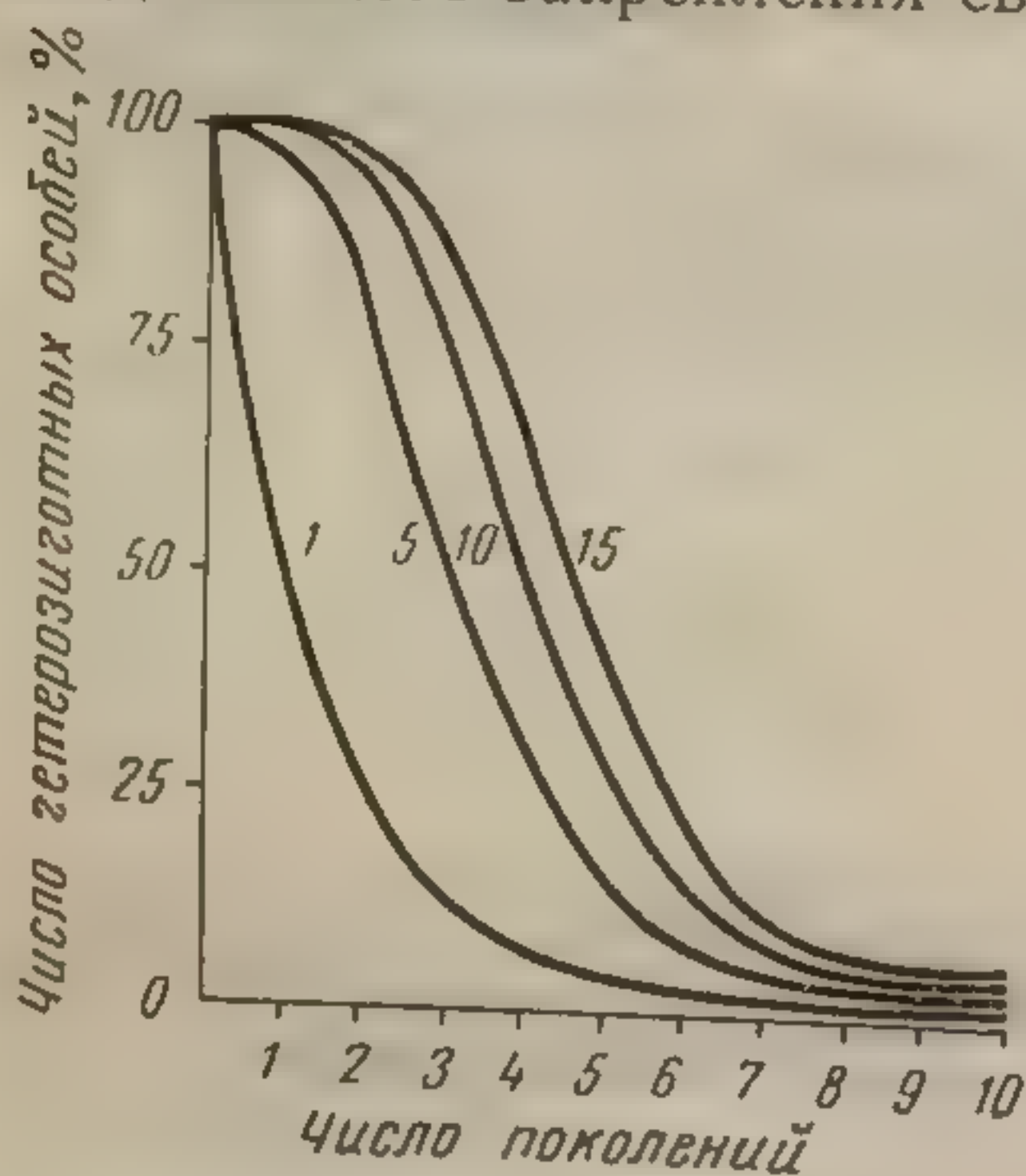
Гомозиготизация при инбридинге. Тот факт, что депрессия при инбридинге в разных линиях идет с разной скоростью, может свидетельствовать о разной скорости гомозиготизации. Она может зависеть от многих факторов: от числа генов, по которым имела гетерозиготность, от степени родства скрещиваемых форм и др.

На рисунке 145 показано сокращение процента гетерозиготных особей в различных поколениях инбридинга в зависимости от числа генов, по которым имела гетерозиготность.

Чем большее число разных генов определяет какой-то признак или свойство, тем медленнее наступает гомозиготное

состояние по всем аллелям, тем медленнее идет стабилизация признака.

Уменьшение процента гетерозиготных особей в последовательных поколениях инбридинга в зависимости от степени родства скрещиваемых особей показано на рисунке 146. Гомозиготность наступает наиболее быстро при самооплодотворении. При системе скрещивания «брат × сестра» процент гетерозиготных особей в ряду поколений снижается медленнее, но все же быстрее, чем при скрещивании двоюродных братьев и сестер или при еще более дальнем родстве скрещиваемых организмов. Несмотря на формальный характер подобных расчетов, они дают возможность правильно выбрать систему скрещивания для наследственного закрепления свойств в породе или сорте.



145. Гомозиготизация в инбредной популяции в зависимости от числа пар аллелей (1, 5, 10, 15), определяющих признак.

Итак, инбридинг, как правило, приводит к депрессии.

Однако известно, что в природе существуют виды, для которых самооплодотворение является нормой, и при этом они не только не вымирают, а, наоборот, процветают. Сюда относятся ячмень, пшеница, горох, фасоль и др.

Каким же образом можно объяснить тот факт, что инбридинг может быть и полезным и вредным? В процессе инбридинга депрессию вызывают переходящие в гомозиготное состояние мутантные гены, понижающие жизнеспособность организмов или имеющие летальный эффект. Но среди мутаций могут быть не только вредные, понижающие жизнеспособность, но и повышающие ее. Отсюда следует, что не всегда при близкородственном размножении животных или растений может наступать депрессия. Напротив, могут быть выделены линии с повышенной жизнеспособностью и продуктивностью. Так, в опытах Е. Кинг на крысах при тесном инбридинге в течение 25 поколений в одной из линий наблюдалось повышение жизнеспособности и плодовитости животных.

Естественный способствует пр признаков, обес

Очевидно, в исходил такой пр более благоприят процесс чрезвычайн мутаций значите не сам по себе и ных мутаций.

Популяция г динга может бы линии. Инбридин

146.

Встречаемость гетер особей в популяции мости от степени род щиваемых форм:

1 — самооплодотворение; 3 — полубрат Хсестры; 4 — двоюродные бр стры с двумя общими 5 — то же с одним общи

145.

организмов с отд ствами. В линии, ются между собо особи внутри лини родны и надежнее

Встает вопрос: чить абсолютно го нетики, на этот в в том, что в лю ство различных му готность.

В силу указанны инбридинге, имеют

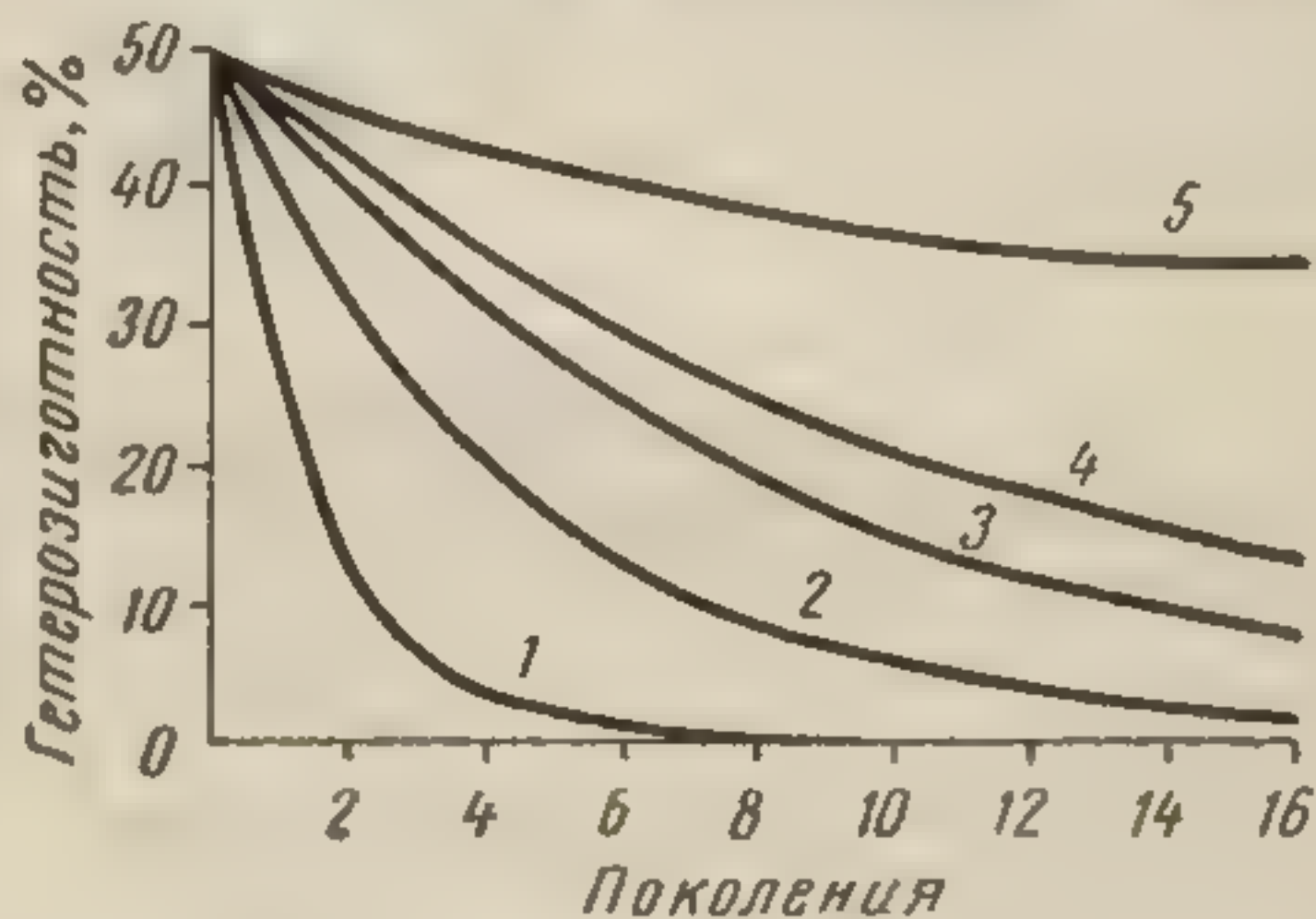
3. НЕРОДСТВЕНН (АУТБРИДИНГ)

Скрещивание не дингом. При этом м щие к одной и той внутрисортное скре

Естественный отбор в природе и искусственный — в селекции способствует при инбридинге выделению линий с комплексом признаков, обеспечивающих высокую жизнеспособность.

Очевидно, в ходе эволюции растений-самоопылителей и происходил такой процесс выделения и сохранения генотипов с наиболее благоприятным сочетанием генов. В селекции этот процесс чрезвычайно труден, так как число вредных рецессивных мутаций значительно превышает число полезных. Итак, вреден не сам по себе инбридинг, а последствия гомозиготизации вредных мутаций.

Популяция гетерозиготных организмов с помощью инбридинга может быть разложена на генетически различающиеся линии. Инбридинг позволяет выделить из популяции группы



146.

Встречаемость гетерозиготных особей в популяции в зависимости от степени родства скрещиваемых форм:

1 — самооплодотворение; 2 — братья × сестры; 3 — полубратья × полусестры; 4 — двоюродные братья и сестры с двумя общими предками; 5 — то же с одним общим предком.

145.

организмов с отдельными, необходимыми для селекции свойствами. В линии, в которой родственные организмы скрещиваются между собой, увеличивается число гомозигот. Поэтому особи внутри линий оказываются менее изменчивы, более однородны и надежнее передают свои свойства потомству.

Встает вопрос: можно ли при длительном инбридинге получить абсолютно гомозиготные формы? Опираясь на законы генетики, на этот вопрос следует ответить отрицательно. Дело в том, что в любой линии непрерывно возникает множество различных мутаций, которые будут нарушать ее гомозиготность.

В силу указанных причин линии, полученные при длительном инбридинге, имеют лишь относительную гомозиготность.

3. НЕРОДСТВЕННОЕ СКРЕЩИВАНИЕ (АУТБРИДИНГ)

Скрещивание неродственных организмов называют аутбридингом. При этом могут скрещиваться организмы, принадлежащие к одной и той же породе или сорту (внутрипородное или внутрисортное скрещивание), к разным породам или сортам

(межпородное или межсортное скрещивание) или к разным видам, родам (отдаленная гибридизация).

При скрещивании неродственных особей вредные рецессивные мутации, находящиеся в гомозиготном состоянии, перейдут в гетерозиготное состояние и не будут оказывать влияния на жизнеспособность гибридного организма. Действительно, весь опыт практики сельского хозяйства показывает, что при скрещивании неродственных организмов внутри одного и того же вида гибриды первого поколения часто оказываются более жизнеспособными и устойчивыми к заболеваниям, имеют повышенную плодовитость.

Неродственное скрещивание служит важным методом селекции и разведения. Путем этого скрещивания производят объединение разных наследственных свойств в одном гибридном организме. С его помощью комбинируют различные ценные признаки для создания новой породы или сорта. Так, например, для того чтобы повысить живой вес кур породы леггорн, их можно скрестить с другой породой, характеризующейся большим живым весом, например с белым плимутроком. Гибридные куры первого поколения по весу будут занимать промежуточное положение и окажутся в среднем большего веса, чем леггорны. Но если их скрестить с такими же гибридными петухами, то во втором поколении произойдет расщепление на различные по весу особи. Породы еще не будет, но зато в этом поколении могут встретиться нужные нам сочетания признаков. Дело селекционеров — отобрать наиболее ценные генотипы.

Из сказанного следует, что при аутбридинге первое поколение по сложным количественным признакам, как правило, будет промежуточным и более единообразным, чем второе поколение, так как в последнем происходит расщепление. И если в последующем не будут применены определенная система разведения и строгий отбор, то новой породы создать не удастся. То же самое относится к скрещиваниям разных сортов растений.

В каких же случаях применяют внутрипородное скрещивание, а когда прибегают к скрещиванию разных пород или сортов? Допустим, что необходимо повысить длину шерсти овец. Это можно сделать путем отбора и скрещивания наиболее длинношерстных животных внутри породы. Если выбрать таких овец не удастся, то целесообразно скрестить короткошерстную породу с длинношерстной и в дальнейшем отобрать гибридов с нужной длиной шерсти.

Применяя аутбридинг, всегда следует помнить, что за счет комбинативной изменчивости появляются гибриды как с лучшим, так и с худшим сочетанием признаков. Поэтому за скрещиванием всегда должен следовать отбор нужных форм.

4. ОТД

Пон
зацией

дам и р

При

дельных

чений а

(см. гл.

вмещать

и биолог

Отда

с трудом

лов разм

половой

вого апп

у животн

стика у р

Метод

барьера

несколько

тивного с

пыльцы.

Предв

изменяя м

органов, и

в этом сл

вых трубе

Напри

взрослого

наносили

пыльцу ря

получить

Цель м

нескрещив

чурин нам

ваться в ср

вести гибри

миндалем с

стил монгол

Полученный

растения ск

Смесь п

также може

пыльцевые

стимулирова

приятствующ

4. ОТДАЛЕННАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ

Понятие об отдаленной гибридизации. Отдаленной гибридизацией называют скрещивание форм, относящихся к разным видам и родам.

При отдаленной гибридизации используются комбинации отдельных генов и хромосом разных видов, а иногда (при получении аллоплоидных гибридов) комбинации целых геномов (см. гл. 13), благодаря чему в отдельных случаях удается совмещать у гибридов свойства форм, далеких в систематическом и биологическом отношении.

Отдаленная гибридизация, как правило, осуществляется с трудом. Причины этого могут быть разные: несовпадение циклов размножения, неспособность одного вида животных вызвать половой рефлекс у другого вида, несовпадение строения полового аппарата, гибель спермы в половых путях другого вида у животных, несовместимость пыльцевых трубок и тканей пестика у растений и т. д.

Методы преодоления нескрещиваемости. Для преодоления барьера нескрещиваемости растений И. В. Мичурин разработал несколько методов: предварительные прививки в целях *вегетативного сближения тканей*, *метод посредника*, *опыление смесью пыльцы*.

Предварительная прививка одного вида растений на другой, изменяя химический состав тканей, в том числе и генеративных органов, может способствовать скрещиваемости видов, так как в этом случае увеличивается вероятность прорастания пыльцевых трубок в пестике материнского растения.

Например, Мичурин прививал черенки рябины в крону взрослого дерева груши. При цветении привоя пыльцу груши наносили на кастрированные цветки рябины и, наоборот, пыльцу рябины на цветки груши. Подобным методом удастся получить гибриды между обычно не скрещивающимися видами.

Цель метода посредника состоит в том, чтобы преодолеть нескрещиваемость двух видов с помощью третьего вида. Мичурин намеревался создать персик, который мог бы выращиваться в средней полосе России. Для этого он попытался провести гибридизацию персика с холодоустойчивым монгольским миндалем бобовником, однако это не удалось. Тогда он скрестил монгольский миндаль с полукультурным персиком Давида. Полученный гибрид был назван посредником. Затем гибридные растения скрещивались с персиком.

Смесь пыльцы разных разновидностей и видов растений также может способствовать скрещиваемости видов, поскольку пыльцевые трубки с различными генотипами могут взаимно стимулировать друг друга, создавая в пестике условия, благоприятствующие росту трубок.

Стерильность отдаленных гибридов. Существенным препятствием применению отдаленной гибридизации в селекции является обычная для гибридов стерильность, которая может быть следствием несовместимости ядра и цитоплазмы и в результате этого нарушения митозов в процессе развития генеративных тканей, а также нарушения конъюгации хромосом в мейозе, результатом чего является образование гамет с несбалансированным набором хромосом.

Перспективным методом преодоления стерильности отдаленных гибридов является получение амфидиплоидов (см. главы 13 и 32).

У отдаленных гибридов животных часто один пол бывает фертильным, а другой стерильным. Например, у гибридов яка (*Phaenolagus gunnisoni*) с крупным рогатым скотом (*Bos taurus*) самки плодовиты, а самцы бесплодны. В этом случае можно применять возвратное скрещивание гибридных самок с одним из исходных видов.

Использование отдаленной гибридизации в селекции. Наибольшее значение отдаленная гибридизация получила в селекции растений, и прежде всего вегетативно размножаемых. Ее широко использовали многие селекционеры для выведения сортов плодовых и ягодных растений, совмещающих в себе ряд таких ценных качеств, как морозостойкость, устойчивость к заболеваниям и др. Вегетативное размножение отдаленного гибрида снимает проблему стерильности. Так, скрещивание диких, иммунных к вирусным заболеваниям видов сахарного тростника с культурными китайскими формами позволило в три раза повысить продукцию сахара. В практике широко используется межвидовая гибридизация картофеля, винограда и т. д.

Как правило, генотипы диких видов при скрещивании их с культурными формами привносят в гибриды первого поколения иммунность и устойчивость к различного рода заболеваниям, суровым условиям жизни, подавляя при этом «культурные» признаки. Это объясняется, по-видимому, тем, что природные виды передают гибридам преимущественно гены дикого типа, которые в большинстве своем доминантны.

Отдаленную гибридизацию применяли для селекции зерновых культур А. А. и А. Л. Сапегины, Г. К. Мейстер, Н. В. Цицин, А. Р. Жебрак, В. Е. Писарев и другие советские генетики и селекционеры.

Отдаленная гибридизация у животных имела место уже в ранний период их одомашнивания. Для целей селекции в современных условиях к ней прибегают довольно редко, хотя при решении определенных селекционных задач она может иметь значение. Так, например, советскими генетиками Н. Н. Бутариным, Б. Ф. Румянцевым и другими (под руководством Я. Я. Луса) в 30-х годах были начаты исследования по гибри-

дизации тонкорунных и грубошерстных овец с диким бараном архаром. В результате многолетней селекции Н. Н. Бутариным была создана тонкорунная порода архаро-меринос, приспособленная к высокогорным пастбищным условиям. В США на основе скрещивания крупного рогатого скота с зебу была создана порода санта-гертруда с выдающимися мясными качествами, приспособленная к пастбищному содержанию в засушливых районах.

Отдаленная гибридизация применяется и в селекции микроорганизмов. Например, гибрид двух видов дрожжей — *Saccharomyces cerevisiae* и *S. carlsbergensis* сочетает ферменты, гидролизующие сахара обоих видов. В силу этого он дает повышенный выход спирта из патоки. Этот гибридный штамм может неограниченно долго размножаться вегетативно, не давая расщепления.

5. ГЕТЕРОЗИС

Понятие о гетерозисе. В селекции животных и растений особое место занимает явление *гибридной мощности*, или *гетерозиса*, которое заключается в следующем. При скрещивании разных видов, рас, пород животных и сортов растений, а также инбредных линий гибриды F_1 по ряду признаков и свойств часто превосходят исходные родительские организмы. Скрещивание гибридов F_1 между собой ведет к затуханию этого эффекта в следующих поколениях.

Хотя эффект гетерозиса известен с древнейших времен, его природа до сих пор остается малоизученной. Первая попытка объяснить механизм этого явления и его значение в эволюции животных и растений принадлежала Ч. Дарвину. По мнению Дарвина, гетерозис является одной из причин биологической полезности скрещивания в эволюции видов. Перекрестное оплодотворение поддерживается естественным отбором именно потому, что оно служит механизмом поддержания гибридной мощности.

Глубокий научный анализ явления гетерозиса стал возможен только с начала XX в. после открытия основных генетических закономерностей.

Межлинейные гибриды кукурузы. С начала нашего столетия на кукурузе стали проводить систематическое исследование скрещиваний между инбредными линиями. При этом Г. Шеллом было показано, что скрещивание некоторых линий дает более урожайные по зерну и вегетативной массе гибридные растения, чем исходные линии и сорта. В таблице 26 приведены опытные данные, показывающие низкую урожайность инбредных линий, значительное повышение урожайности в F_1 и снижение ее в F_2 при самоопылении растений.

Сейчас посев гибридными семенами стал основным приемом производства кукурузы. Для получения гибридных семян сначала создают большое количество *инбредных линий* из лучших сортов, отвечающих требованиям данного климатического района. Инбредная линия создается в течение 5—7 лет путем самоопыления. При отборе линий оцениваются качества, которые необходимо получить у будущего гибридного потомства. Значительная часть линий (около 99%) бракуется из-за тех или иных отрицательных свойств.

Таблица 26

Показатели мощности растений при разных типах скрещивания у кукурузы

| Типы скрещивания | Средняя высота растений (в см) | Средняя урожайность зерна (в ц/га) |
|---|--------------------------------|------------------------------------|
| Инбредные линии | 49,0 | 15,7 |
| F_1 (скрещивание инбредных линий) | 65,3 | 44,7 |
| F_2 (от самоопыления) | 59,2 | 26,7 |

Создание инбредных линий — необходимый этап работы для получения гетерозисных форм. Особи в пределах линии имеют сходные генотипы и являются практически гомозиготными. Поэтому скрещивание таких линий дает одинаковых по генотипу гетерозиготных гибридов.

Создав большое число инбредных линий, приступают к скрещиванию между ними. *Межлинейные гибриды* первого поколения оценивают по эффекту гетерозиса, отбирают линии, дающие лучшие комбинации, и затем размножают их в больших масштабах для производства гибридных семян. Чем больше создано ценных линий, тем вернее и скорее можно отыскать лучшие гибридные комбинации с необходимым сочетанием свойств. Чтобы найти пару линий, дающих при скрещивании высокий эффект гетерозиса, необходимо проверить несколько тысяч гибридных комбинаций.

При получении гибридных семян для производственных целей исходные линии, дающие при скрещивании наибольший эффект гетерозиса, высевают рядами, чередуя материнские и отцовские формы. Для обеспечения опыления между ними разработана схема производства гибридных семян с использованием цитоплазматической мужской стерильности (см. гл. 10), что позволило значительно сократить затраты труда на удаление метелок с растений материнской линии. Так получают простые

межлинейные гибриды кукурузы. Этот метод в принципе является общим для семеноводства гибридов различных перекрестноопыляющихся растений.

В настоящее время в практике сельского хозяйства простые межлинейные гибриды кукурузы не используются, так как затраты на получение таких семян не окупаются. Теперь широко внедряется в практику посев семян *двойных межлинейных гибридов*. Последние получают путем скрещивания двух простых гибридов, проявляющих гетерозис (рис. 147). Подбор простых гибридов для получения наиболее продуктивных двойных гибридов является важным этапом селекции. Лучшие результаты дает скрещивание линий, происходящих из различных сортов. Так, например, если один простой гибрид получен от скрещивания инбредных линий двух сортов — $A \times B$, а другой — от скрещивания линий других сортов — $C \times D$, то двойной гибрид $(A \times B) \times (C \times D)$ дает гетерозис чаще, чем если бы двойной гибрид был получен от скрещивания простых гибридов, происходящих от линий одного сорта:

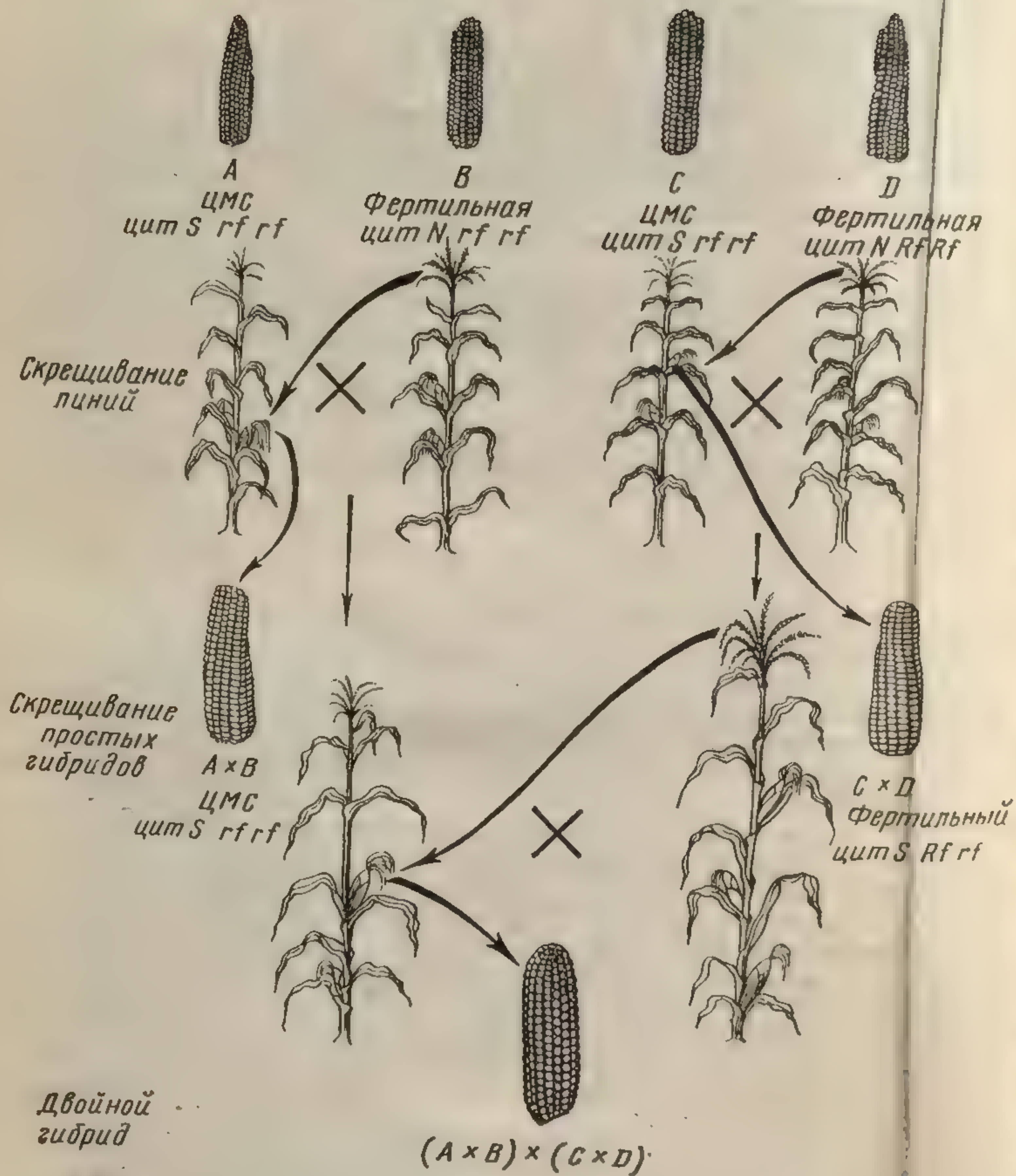
$$(A \times A_1) \times (A_2 \times A_3) \text{ или } (B \times B_1) \times (B_2 \times B_3) .$$

Все, что было сказано о получении гибридов у кукурузы, относится и к другим перекрестноопыляющимся растениям (лук, просо, свекла, томаты и др.). Аналогичным образом получают гибриды и у животных. В настоящее время в птицеводстве и в свиноводстве широко используется скрещивание инбредных линий, происходящих из одной или разных пород.

Совершенно ясно, в большинстве случаев инбредные линии всегда будут иметь более низкие показатели, чем сорта. О наличии гетерозиса следует говорить лишь в том случае, когда межлинейный гибрид превосходит не только исходные линии, но и сорта или породы, от которых произошли эти линии.

Проявление гетерозиса. Проявление гетерозиса у гибрида зависит также и от свойств цитоплазмы, в результате чего реципрокные скрещивания дают разный эффект. Например, от скрещивания ♀ лошадь \times ♂ осел получается высокогетерозисный гибрид мул — долговечный, выносливый и сильный. Реципрокная комбинация дает лошака, у которого гетерозис полностью отсутствует.

Гетерозис в онтогенезе реализуется неравномерно. На одних стадиях онтогенеза проявляется гетерозис по одним признакам, на других — по другим. Так, в раннем возрасте у одного и того же гибрида может наблюдаться гетерозис в отношении скорости роста отдельных частей организма и повышенной устойчивости к заболеваниям, но его может не быть, например, в отношении устойчивости к неблагоприятной температуре. Гетерозис по этому свойству может проявляться позднее.



147.

Схема получения двойных гибридов кукурузы с использованием цитоплазматической мужской стерильности. Обозначения см. на рис. 78.

Д
бермуньная
um N Rf Rf

С х Д
Фертильный
цит S Rf rf

итоплазма-

>aa). Здесь можно допустить, что сочетание в гетерозиготе аллелей дикого типа и мутантного каким-то образом усиливает действие доминантного гена и в связи с этим вызывает максимальное накопление специфических веществ, синтез которых контролируется этим геном. Указанное объяснение гетерозиса называют *гипотезой сверхдоминирования*.

Ни одна из трех гипотез не может считаться единственно правильной. Вероятно, каждый из механизмов, предусматриваемых этими гипотезами, играет роль в определении гибридной мощности.

Пути закрепления гетерозиса. Основной задачей использования гетерозиса в селекции является закрепление его, т. е. сохранение эффекта гетерозиса в процессе воспроизведения гибрида. Решение этой задачи мыслится в нескольких аспектах.

Прежде всего закрепление гетерозиса можно осуществить путем перевода гибридного организма с нормального полового размножения на апомиктическое (см. главы 3, § 5, и 5, § 7), что, по-видимому, возможно для некоторых растений. Использование диплоидного апомиксиса открывает большие перспективы для сохранения любой самой сложной гетерозиготной системы генов. В этом случае одно растение с выдающимися свойствами может дать начало сорту.

К тому же у вегетативно размножающихся растений поддержание ценных гибридных комбинаций, полученных половым путем, осуществляется самым вегетативным размножением — черенками, прививками, клубнями и т. д. (см. гл. 5). Для любой культуры одно уникальное гибридное растение при переходе на вегетативное размножение может дать начало сорту с любым количеством особей, сохраняющих свои ценные свойства в течение неограниченного числа поколений, как это имеет место у большинства сортов плодовых.

Возможно закрепление гетерозиса и путем перевода диплоидного гибрида, проявляющего гетерозис, в полиплоидное состояние. В этом случае вероятность сохранения гетерозиготных комбинаций генов в ряду поколений значительно выше (см. гл. 13).

У животных, для которых все эти пути закрепления гетерозиса исключены, используют переменное скрещивание, т. е. постоянное скрещивание гибридов попеременно с одной и другой исходной формой.

* * *

Знание закономерностей комбинативной изменчивости и генетики популяций позволяет эффективно использовать в селекции различные методы скрещивания как для выведения пород и сортов, так и для получения высокожизнеспособных и продуктивных гетерозисных гибридов.

Глава 34. НАСЛЕДУЕМОСТЬ

При изучении полимерии (гл. 7) обращалось внимание на то, что размах изменчивости таким образом определяемых признаков зависит от числа взаимодействующих генов. Кривая изменчивости полигенных признаков изображена на рисунке 45.

При изложении модификационной изменчивости была приведена типичная кривая распределения вариант (см. рис. 107). Если внимательно посмотреть на эти кривые, то видно их полное сходство. А теперь представьте себе изменчивость какого-либо хозяйственно полезного признака в породе или сорте. Чем обусловлена полученная кривая распределения, сходная с только что приведенными? Наличием модификационной изменчивости у особей сходных генотипов или генотипическим разнообразием этих особей (если признак полигенен)?

Ответ на этот вопрос мог бы дать генетический анализ, но для его проведения надо иметь линии-тесторы, а их, к сожалению, нет ни для одного хозяйственно ценного признака. Единственным методом, позволяющим отличить генотипическую изменчивость от фенотипической, является математический, с помощью которого изучается наследуемость признаков.

Под *наследуемостью* понимают прежде всего наследственную обусловленность изменчивости изучаемого признака в популяции, а под степенью наследуемости — ту долю фенотипического разнообразия признака, которая обусловлена его генетической гетерогенностью.

Наследуемость в широком смысле слова — это отношение генотипической изменчивости к фенотипической.

1. КОЭФФИЦИЕНТ НАСЛЕДУЕМОСТИ

Специальными математическими методами можно определить это отношение, т. е. рассчитать *коэффициент наследуемости* (h^2), который выражается в процентах от 1 до 100% или долях единицы (от 0 до 1,0).

$h^2 = 100\%$ означает, что все наблюдаемое разнообразие особей обусловлено различием их генотипов (генотипической изменчивостью). $h^2 = 0\%$ выражает наличие фенотипического разнообразия при полном сходстве генотипов различных особей, т. е. говорит о том, что имеет место модификационная изменчивость. Промежуточные значения h^2 говорят о наличии в популяции как генетической, так и фенотипической изменчивости.

Ниже приводятся значения коэффициента наследуемости (h^2), полученные разными авторами при анализе различных популяций сельскохозяйственных животных.

Широкая вариабильность коэффициента наследуемости для некоторых признаков объясняется главным образом естественными различиями популяций по этим признакам. Наследственная гетерогенность и гетерозиготность разных популяций (пород, стад) является результатом предшествующей истории их разведения: степени и характера применявшегося инбридинга, формирования структуры популяции и дифференциации на линии, характера отбора и скрещивания с другими популяциями. Приведенные данные дают лишь общее представление о степени наследуемости разных признаков. Более высокую наследуемость имеют морфологические признаки по сравнению с признаками, связанными с биологической приспособленностью: плодовитостью и жизнеспособностью. Низкие коэффициенты наследуемости последних могут быть объяснены малой гетерогенностью популяции по генам, определяющим эти признаки, что, очевидно, выгодно эволюционно.

2. ЗНАЧЕНИЕ КОЭФФИЦИЕНТА НАСЛЕДУЕМОСТИ ДЛЯ СЕЛЕКЦИИ

Наследственная гетерогенность популяции является едва ли не главной предпосылкой эффективности отбора. Поэтому знание наследуемости признаков в конкретном стаде или популяции является обязательным для селекционера, выбирающего пути повышения продуктивности и племенной ценности организмов. Если выявляется, что популяция состоит из особей с идентичными генотипами, то станет очевидным, что отбор в такой популяции бесперспективен. Вся наблюдаемая фенотипическая изменчивость обусловлена в такой популяции влиянием среды. И как бы велики ни были внешние различия между особями в этом случае, они не отражают главных для отбора различий — генотипических.

Знание наследуемости очень важно для определения эффективности планируемой селекции. Так, у серебристо-черных ли-

Крупный рогатый скот

| | |
|------------------------------------|--------|
| Удой молока | 0—67% |
| Содержание жира в молоке | 0—78% |
| Плодовитость | 0—18% |
| Живой вес при рождении | 26—72% |

Овцы

| | |
|----------------------------------|--------|
| Настриг шерсти | 30—60% |
| Живой вес при рождении | 30—40% |
| Плодовитость | 10—20% |

Свиньи

| | |
|------------------------------------|--------|
| Величина и форма окорока | 60—70% |
| Плодовитость | 10—40% |
| Живой вес при рождении | 0—10% |

Куры

| | |
|------------------------|--------|
| Яйценоскость | 11—35% |
| Вес яйца | 30—70% |
| Живой вес | 30—52% |

сиц, разводимых в неволе уже около 60 лет, все попытки сдвинуть сезон размножения с помощью отбора оказались безуспешными. Оказалось, как определил Д. К. Беляев, что наследуемость данного признака очень низка (1—2%), вследствие чего отбор по нему является бесперспективным. Приведем другой пример. Были взяты две группы тонкорунных овец, значительно различающихся по наследуемости настрига шерсти: в первой группе наследуемость была равна 15,4%, во второй — 1,2%. Эффективность отбора в этих двух группах также оказалась неодинаковой. В первой группе (с высокой наследуемостью) сдвиг за одно поколение отбора составил 0,6 кг (с 6,2 до 6,8 кг), а во второй группе средний настриг практически не изменился (с 6,44 до 6,47 кг), т. е. отбор оказался неэффективным.

Знание наследуемости важно также и для научно обоснованного планирования повышения уровня продуктивности. Если, например, отобрать группу овец и баранов, средний уровень продуктивности которых превышает настриг шерсти по стаду на 1 кг, тогда при наследуемости этого признака $h^2=0,3$ можно ожидать, что потомки этих родителей также превзойдут по шерстной продуктивности средний уровень стада, но не на 1 кг, а всего на 300 г $\left(\frac{1 \text{ кг} \times 0,3 + 1 \text{ кг} \times 0,3}{2} \right)$. Чтобы надежно обеспечить плановое увеличение продуктивности, селекционер должен рассчитать, каково должно быть превосходство отобранной группы родителей над средними показателями стада.

Резюмируя все вышесказанное, можно сделать вывод о том, что знание наследуемости очень важно для определения эффективности отбора, выбора соответствующих методов оценки признаков и отбора, а также научно обоснованного планирования роста продуктивности.

* * *

Итак, изучение наследуемости позволяет отличить генотипическую изменчивость от фенотипической, а вычисление коэффициента наследуемости дает возможность предвидеть эффективность отбора в данной популяции по определенному признаку.

Глава 35. МЕТОДЫ ОТБОРА

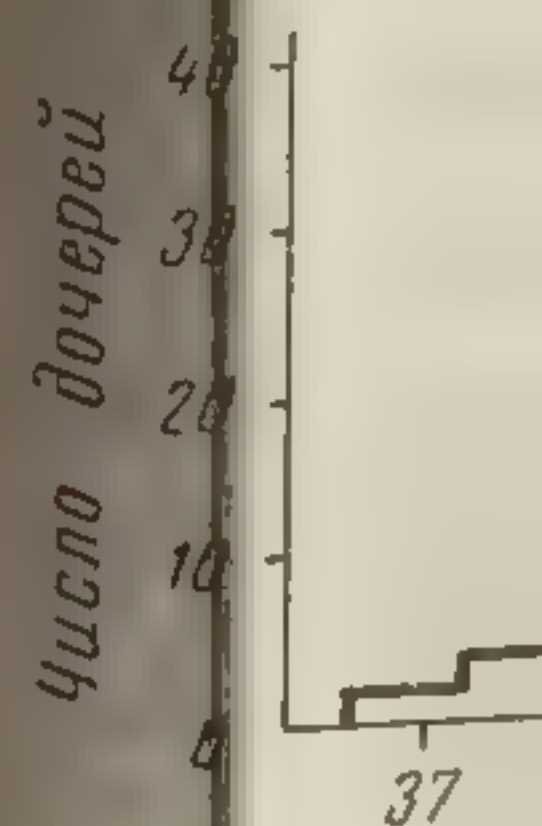
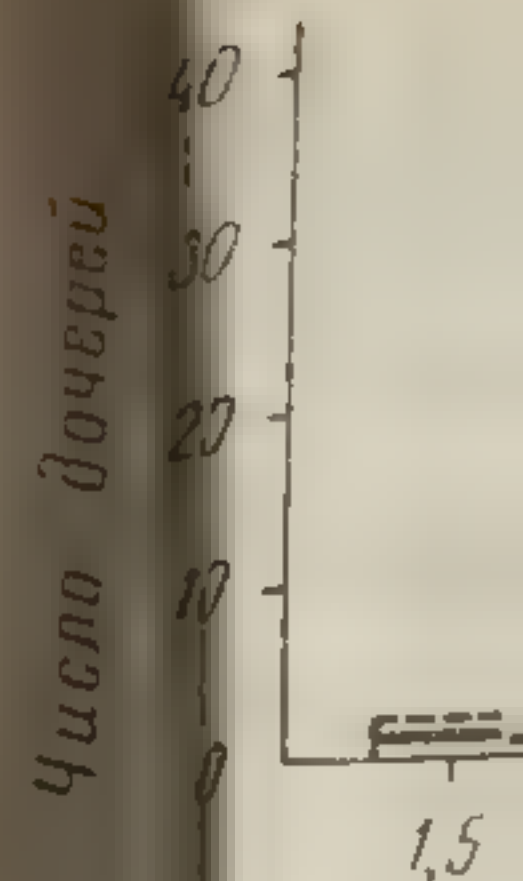
Отбор является одним из основных методов селекции. В сочетании с генетическими методами он позволяет создавать сорта и породы с определенными свойствами и признаками. Выдающиеся советские селекционеры В. Я. Юрьев, А. Н. Шехурдин, П. Н. Константинов, В. Н. Мамонтова, П. П. Лукьяненко, В. С. Пустовойт и многие другие создали ряд высокоурожайных сортов зерновых, масличных и технических культур. Так, например, В. С. Пустовойт, работая над повышением масличности семян подсолнечника, в течение почти 30 лет увеличил ее с 30 до 50%. Сорта, выведенные им, получили мировое признание. Эти успехи достигнуты на основе применения различных методов отбора.

В систему методов отбора входят два основных типа отбора: массовый и индивидуальный.

1. МАССОВЫЙ ОТБОР

Сущность массового отбора. Массовым называют отбор особей по внешним признакам (фенотипу) без проверки генотипа. Так, при массовом отборе из всей популяции кур породы леггорн в хозяйствах оставляют для размножения птиц с яйценоскостью 150—200 яиц, живым весом 1,6 кг, белых по окраске, не проявляющих инстинкта насиживания и т. д. Все куры, не отвечающие этим требованиям, выбраковываются из стада. При этом потомство каждой курицы и петуха индивидуально не оценивается, т. е. оценка производится исключительно по фенотипу. Фенотип является проявлением нормы реакции генотипа и в сильной степени обусловлен случайными колебаниями факторов внешней среды. В силу этих обстоятельств отбор по фенотипу оказывается недостаточно эффективным для оценки генотипов.

Эффективность массового отбора. Эффективность массового отбора в значительной степени зависит от коэффициента наследуемости признака. Для иллюстрации этой зависимости приведем следующий пример (рис. 148). При коэффициенте наследуемости яйценоскости $h^2=0,25$ дочери лучших и худших несушек в среднем снесли за один и тот же месяц приблизительно одинаковое количество яиц. Но дочери от матерей, откладывающих более крупные яйца, несли яйца более крупные, а от матерей, несших меньшие по размеру яйца, давали яйца более мелкие. Последнее объясняется тем, что коэффициент на-

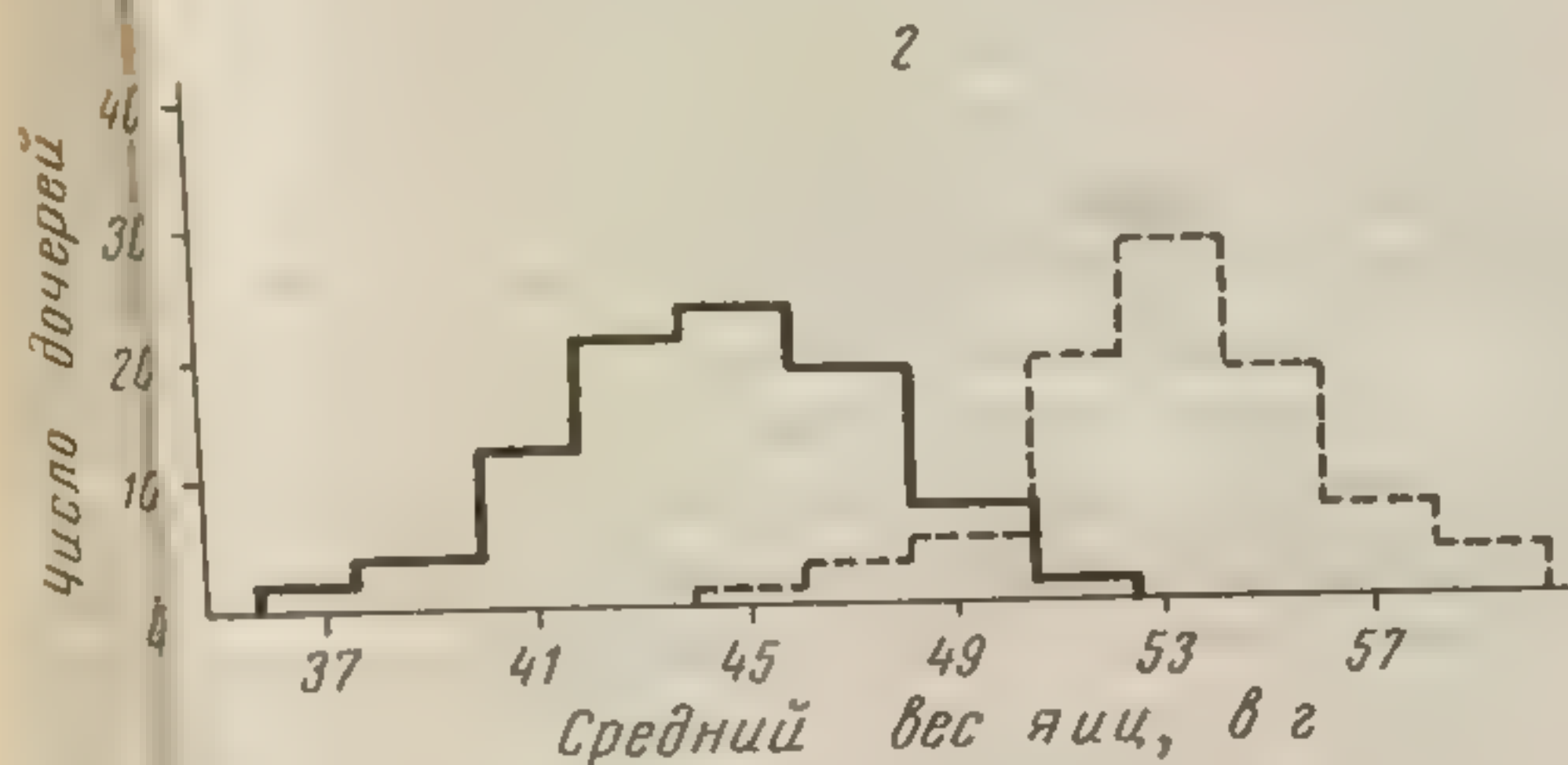
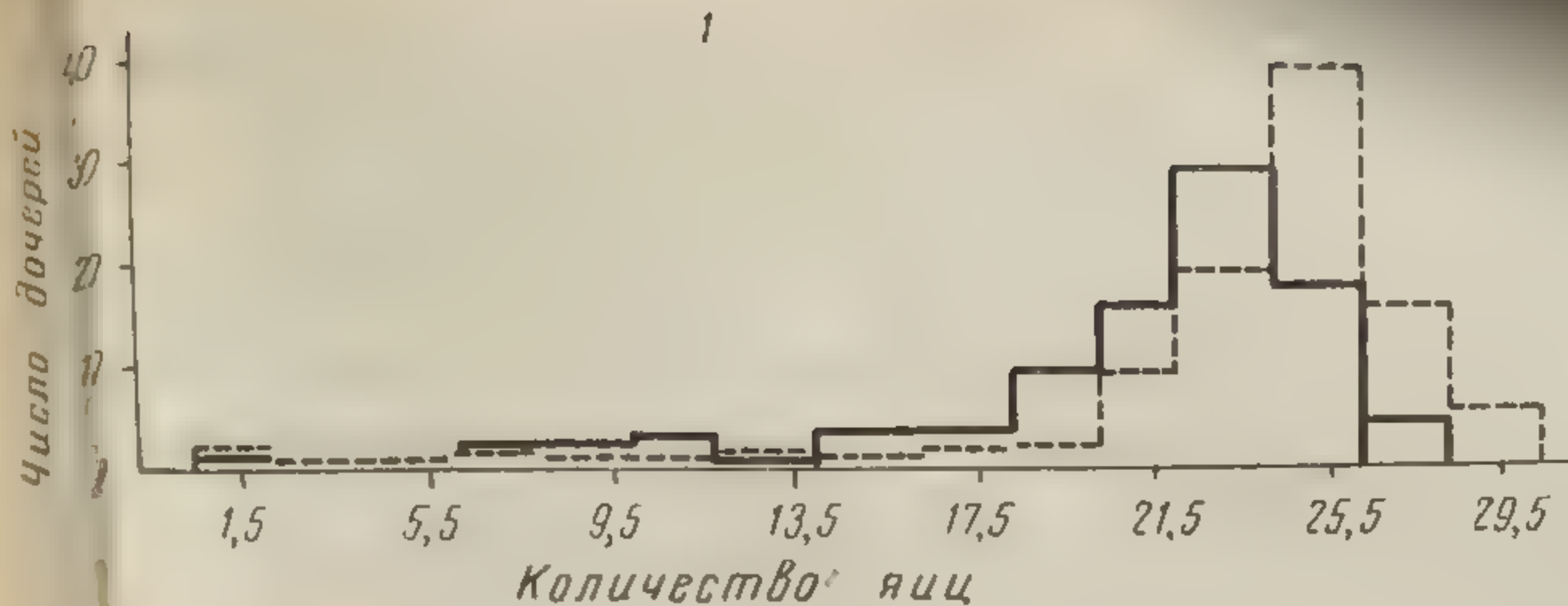


следуемости в таком высоком наследуемости оказывается в том же по массовый отбор для признаков по наследуемости.

Массовый отбор действует на все наследуемые признаки популяции, но он не действует на отдельные особи в определенной популяции. Им широко применяются в селекции пород в процессе селекции.

2. ИНДИВИДУАЛЬНЫЙ ОТБОР

Сущность



следуемости веса яиц $h^2=0,75$. При таком высоком значении коэффициента наследуемости массовый отбор оказывается эффективным в первом же поколении. Таким образом, массовый отбор эффективен только для признаков с высокой наследуемостью.

Массовый отбор является медленно действующим средством улучшения популяции животных и растений, но он необходим и используется в определенных звеньях селекционной работы. Например, он широко применяется в селекции перекрестноопыляющихся растений. Им созданы сорта народной селекции. Без его применения породы и сорта могут быстро утратить свои качества в процессе сельскохозяйственного производства.

2. ИНДИВИДУАЛЬНЫЙ ОТБОР

Сущность индивидуального отбора. В отличие от массового отбора, в результате которого потомства разных организмов обезличиваются, при индивидуальном отборе прежде всего оценивается потомство отдельного растения или животного в ряду

Эффективность массового отбора в зависимости от коэффициента наследуемости отбираемого признака:

1 — результаты отбора матерей по яйценоскости ($h^2=0,25$), 2 — результаты отбора матерей по весу яиц ($h^2=0,75$). Сплошная линия — распределение дочерей, полученных от худших матерей, пунктир — распределение дочерей, полученных от лучших матерей.

поколений. Вследствие этого становится возможным оценивать наследственные качества отдельных индивидуумов — способность передавать свои свойства потомству.

В процессе индивидуального отбора популяцию искусственно разлагают на отдельные линии. При этом оценку и отбор по продуктивности производят по показателям всего или части потомства отдельной особи. Отбирают таких особей, которые дают потомков с желаемыми свойствами, а остальных выбраковывают. В этой работе нередко применяют инбридинг, который позволяет отбирать определенные генотипы, а также повышать концентрацию ценных генов в линии и, таким образом, увеличивать число гомозиготных особей в потомстве. Линии с лучшими показателями используют в дальнейшей селекционной работе.

Индивидуальный отбор можно проводить двумя способами.

Проверка по потомству. Одним из них является проверка по потомству. Приведем пример. Были взяты две курицы породы леггорн, родные сестры. Одна (№ 9442) снесла за год 208 яиц, а другая (№ 9441) за то же время — 176 яиц. Обе курицы скрещивались с одним и тем же петухом. Для проверки их наследственных свойств у каждой из них учитывалась продуктивность дочерей, которая оказалась различной. Курица № 9441 дала дочерей с более высокой яйценоскостью (в среднем 230 яиц), чем курица № 9442 (в среднем лишь 158 яиц). Если бы отбор матерей производился без учета яйценоскости потомства, а только по фенотипу, то оказалось бы выгоднее оставить курицу № 9442, так как она снесла больше яиц. Однако после проверки по потомству становится ясно, что необходимо оставить на племя курицу № 9441, имеющую более ценный генотип, так как она более надежно передает свойства высокой яйценоскости.

В селекции растений также широко используется индивидуальный отбор. Методически он особенно прост для самоопылителей. Здесь достаточно высеять отдельно семена любого растения, чтобы провести его оценку по потомству. В сущности такой отбор целиком основывается на учении Иоганнсена о чистых линиях (см. гл. 26). У перекрестноопылителей индивидуальный отбор производится так же, как и у животных.

Оценка и отбор производителей по потомству — наиболее надежный путь для совершенствования породных качеств. Именно поэтому принцип индивидуального отбора, в частности метод испытания по потомству, нашел широкое применение в селекции.

Сиб-селекция. Другим методом индивидуального отбора является метод *сиб-селекции*. В этом случае отбор ведется не по потомству, а по боковым родственникам — братьям или сестрам (*sibling* по-английски означает «брат—сестра»).

Прим
кормчи
ков из то
мые отко
корма и
и поросят
контроль
В случае
ляется на
браковыв
за 10 лет
кормовых
эффект.

Подобн
получила

Рассмо
подсолнеч
Семена од
имеют вы
получают
процедуру
селекции
определяла
сорта. Схе

Примен
роорганизм

Значени

Индивиду
оценки и со
При этом н
определени
этому нель
в разных у
что отбор в
действие за
осуществля
наследствен
раемых орга
устойчивост
морозоустой
рах, на им
ния и т. д.

Соответс
генотипа. Д
в целях боло
крайнего или
более точно

Примером сиб-селекции может служить отбор свинок по откормочным качествам на основании контрольного откорма хрячков из того же помета. В этом случае наследственно определяемые откормочные качества хрячков, т. е. скороспелость, оплата корма и т. д., дают основание оценить по этим же показателям и поросят-свинок. В Дании принято из одного помета брать на контрольный откорм по два поросенка того и другого пола. В случае хороших результатов оставшая часть приплода оставляется на племя. В случае плохих результатов весь помет выбраковывается. Таким способом датским селекционерам удалось за 10 лет снизить затрату кормов на 1 кг привеса с 6,48 до 5,52 кормовых единиц. В целом это дало большой экономический эффект.

Подобная методика применяется и в селекции растений, где получила название *метода половинок*.

Рассмотрим пример. Для того чтобы повысить масличность подсолнечника (*Helianthus*), соцветие (корзинку) делят пополам. Семена одной половины проверяют на масличность. Если они имеют высокий процент масла, то от второй половины семян получают потомство. В следующем поколении повторяют ту же процедуру. И так из поколения в поколение на основании сиб-селекции осуществляют отбор семян, масличность которых не определялась. В результате удается получать высокомасличные сорта. Схема сиб-селекции приводится на рисунке на стр. 382.

Применялась сиб-селекция и для изучения устойчивости микроорганизмов к антибиотикам.

Значение условий внешней среды для эффективности отбора. Индивидуальный отбор является наиболее верным средством оценки и создания определенных генотипов в процессе селекции. При этом надо иметь в виду, что порода и сорт создаются для определенных условий, в которых они будут существовать. Поэтому нельзя ожидать от одной и той же породы или сорта в разных условиях тождества продуктивности. Несмотря на то что отбор в конечном счете оценивает генотип организма, его действие зависит от внешней среды. Более эффективен отбор, осуществляющийся на фоне среды, максимально выявляющей наследственные возможности (норму реакции генотипа) отбираемых организмов. Очевидно, что нельзя вести отбор на засухоустойчивость растений во влажных климатических условиях, на морозоустойчивость — при высоких положительных температурах, на иммунность растения — в условиях отсутствия заражения и т. д.

Соответствующие условия внешней среды облегчают оценку генотипа, делают ее наиболее объективной и точной. Именно в целях более полной оценки генотипа часто требуется создание крайнего или наиболее оптимального фона внешней среды, наиболее точно выявляющего отбираемые генотипы.

* * *

Отбор — один из основных методов селекции. Сохраняя перспективные для селекции формы и устраняя ненужные, он способствует улучшению породы и сорта. Наиболее эффективен индивидуальный отбор с оценкой генотипа. Эффективность массового отбора с оценкой только фенотипа в значительной мере зависит от наследуемости признака.

* * *

Изучение генетических основ селекции позволило подвести научную базу под эмпирические приемы селекции растений, животных и микроорганизмов, т. е. объяснить значение различных традиционных методов отбора и скрещивания.

Генетика разработала принципиально новые методы для селекции, ускоряющие темпы создания новых форм:

искусственное вызывание наследственной изменчивости с помощью ионизирующей радиации и химических мутагенов;

создание межлинейных гибридов для практического использования явления гетерозиса как у растений, так и у животных;

применение цитоплазматической мужской стерильности, открывшей путь производства межлинейных гибридных семян перекрестноопылителей (кукуруза, сорго и др.) и самоопылителей (пшеница).

Несмотря на очевидные успехи генетики, в ней остается много неизведанного для использования резервов природы на благо человека.

школ

«Наука»

Б
Б
1966.

В
В

иностр
В
Д
Д

издат,
Д
ция. М

З
ЛГУ, 19

«Кл
Л
1963.

М
гиз, 1948.

«Мо
вып. 2 / 19

Пло
СССР / 19

Рей
Риге
М., «Ке

«ру
С
С

ствени
У
Уо

Уо
Хар
Ште
Эрл
Эфр
гиз, 1964.

15*

Список рекомендуемой литературы

Основная литература

- Лебашев М. Е. Генетика. Изд-во ЛГУ, 1967.
Медведев Н. Н. Практическая генетика. М., «Наука», 1966.
Митцинг А. Генетика. М., «Мир», 1967.
Плохинский Н. А. Алгоритмы биометрии. Изд-во МГУ, 1967.
Рокицкий П. Ф. Биологическая статистика. Минск, «Высшая школа», 1967.

Дополнительная литература

- «Актуальные вопросы современной генетики». Изд-во МГУ, 1966.
«Биосинтез белка и нуклеиновых кислот», под ред. А. С. Спирина. М., «Наука», 1965.
Боннер Дж. Молекулярная биология развития. М., «Мир», 1967.
Брюбейкер Дж. Л. Сельскохозяйственная генетика. М., «Колос», 1966.
Вавилов Н. И. Собр. соч. М., 1965.
Вагнер Р., Митчел Г. Генетика и обмен веществ. М., Изд-во иностр. лит., 1958.
Вилли К. Биология. М., Изд-во иностр. лит., 1966.
Джинкс Дж. Нехромосомная наследственность. М., «Мир», 1966.
Дубинин Н. П. Проблемы радиационной генетики. М., Госатомиздат, 1961.
Дубинин Н. П., Глембоцкий Я. Л. Генетика популяций и селекция. М., «Наука», 1967.
Захаров И. А., Квитко К. В. Генетика микроорганизмов. Изд-во ЛГУ, 1967.
«Классики советской генетики». М.—Л., Изд-во АН СССР, 1968.
Ля Д. Е. Действие радиации на живые клетки. М., Изд-во иностр. лит., 1963.
Мичурин И. В. Принципы и методы работы. Соч., т. I. М., Сельхозгиз, 1948.
«Молекулы и клетки», под ред. Г. М. Франка. М., «Мир», вып. 1, 1966; вып. 2, 1967; вып. 3, 1968.
Плохинский Н. А. Биометрия. Новосибирск, Изд-во Сиб. отд. АН СССР, 1961.
Рейвин А. Эволюция генетики. М., «Мир», 1967.
Ригер Р., Михаэлис А. Генетический и цитогенетический словарь. М., «Колос», 1967.
«Руководство по разведению животных», т. II. М., «Мир», 1966.
Сталь Ф. Механизмы наследственности. М., «Мир», 1966.
«Структура и функция клетки», под ред. Г. М. Франка. М., «Мир», 1964.
Сэджер Р. и Райн Ф. Цитологические и химические основы наследственности. М., «Мир», 1964.
Уилсон. Генетические основы и селекция растений. М., «Колос», 1968.
Уоддингтон К. Морфогенез и генетика. М., «Мир», 1964.
Уотсон Дж. Молекулярная биология гена. М., «Мир», 1967.
Хартман Ф., Саскайнд З. Действие гена. М., «Мир», 1966.
Цтерн К. Основы генетики человека. М., «Медицина», 1965.
Эрлих П., Холм Р. Процесс эволюции. М., «Мир», 1966.
Эфроимсон В. П. Введение в медицинскую генетику. М., Мелгиз, 1964.

УКАЗАТЕЛЬ АВТОРОВ

Астауров Б. Л. 168, 222, 306
Ауэрбах Ш. (Auerbach C.) 242

Бальбиани Е. (Balbiani E.) 30
Барр М. (Barr M.) 298
Баур Э. (Baur E.) 168, 171
Беллинг Дж. (Belling J.) 163
Беляев Д. К. 413
Бельговский М. Л. 242
Бензор С. (Benzer S.) 284
Бертрам Ч. (Bertram Ch.) 298
Бидл Г. (Beadle G.) 271
Бриджес К. (Bridges C.) 155, 295, 296
Бутарин Н. С. 404

Вавилов Н. И. 15, 234, 384
Вайнберг В. (Weinberg W.) 344
Винклер Г. (Winkler H.) 213

Гальтон Ф. (Galton F.) 362, 380
Гамов Д. (Gamov D.) 272
Гарди Г. (Hardy G.) 344
Гартман М. (Hartmann M.) 291
Гаусс К. (Gauss K.) 253
Геммерлинг Г. (Hammerling H.) 170
Гербильский Н. Л. 323
Гольдшмидт Р. (Goldschmidt R.) 297
Гриффит Ф. (Griffith F.) 264
Густафсон А. (Gustafsson A.) 199

Дарвин Ч. (Darwin Ch.) 12, 193, 245,
291, 339, 353, 405
Дарлингтон К. (Darlington K.) 162
Делоне Л. Н. 392
Джонс Д. (Jones D.) 341, 399
Добжанский Ф. (Dobzhansky F.) 154
Дубинин Н. П. 211, 280

Жакоб Ф. (Jacob F.) 315
Жебрак А. Р. 218, 404
Жегалов С. И. 15

Завадовский М. М. 323

Иванов М. Ф. 15
Иоганнсен В. (Johannsen W.) 244, 340
Ист Е. (East E.) 341

Карозерс К. (Carothers K.) 46
Карпеченко Г. Д. 15, 218, 219
Керкис Ю. Я. 242
Кинг Е. (King H.) 400
Кольцов Н. К. 15
Константинов П. Н. 15, 414

420

Корренс К. (Correns C.) 11, 173, 168,
171, 292

Краевой С. Я. 336
Крейтон Г. (Creighton H.) 153
Крик Ф. (Crick F.) 36, 272, 285

Ланг Н. (Lang N.) 314
Ландштейнер К. (Landsteiner K.) 377
Леван А. (Levan A.) 365
Ледерберг Дж. (Lederberg J.) 163
Лобашев М. Е. 242, 328
Лукьяненко П. П. 15, 388, 414
Лус Я. Я. 353, 404
Лысенко Т. Д. 330
Льюис Е. (Lewis E.) 282

Мак-Клинток Б. (McClintock B.) 153
Мамонтова В. Н. 15, 414
Маттэй Г. (Matthaei J.) 276
Мевус Ф. (Moewus F.) 291
Меллер Г. (Muller H.) 162, 236
Мендель Г. (Mendel J. G.) 12, 64, 89,
92, 185, 271, 279, 292
Мейстер Г. К. 404
Мичурин И. В. 15, 76, 261, 385, 392,
403
Моно Ж. (Monod J.) 315
Морган Т. (Morgan T. G.) 126, 135,
138, 186, 271, 279, 283

Навашин М. С. 234
Навашин С. Г. 15
Надсон Г. А. 236, 392
Нильсон-Эле Г. (Nilsson-Ehle H.) 112
Ниренберг М. (Nirenberg M.) 276, 277

Павлов И. П. 15, 327
Пайнтер Т. (Painter T.) 155
Пеннет Р. (Punnet R.) 69, 94
Писарев В. Е. 397, 404
Полянский Ю. И. 326
Прокофьева-Бельговская А. А. 162
Пустовойт В. С. 15, 385, 414
Рапопорт И. А. 242
Родс М. (Rhoades M.) 175
Румянцев Б. Ф. 404
Рыбин В. А. 219

Сакс К. (Sax K.) 163
Сапегин А. А. 236, 392, 404
Сапегин А. Л. 404
Сахаров В. В. 242, 395
Секарис К. (Sekaris K.) 314
Серебровский А. С. 15, 280

Сидоров Б.
Соколов И.
Соколов Н.
Срб А. (Srb)
Стадлер Л.
Стертевант
Струняков

Татум Е. (T)
Тейлор Дж.
Терновский
Тийо Дж. (T)
Тимофеев-Р
353, 355

Уайтхауз К.
Уотсон Дж.

Федоров В.
Филиппенко
Фишер Р. (F)
Фриз Г. де
Фриз Э. (Fre)
Филиппов Г.

Сидоров Б. Н. 211, 280

Соколов И. И. 237

Соколов Н. Н. 179

Срб А. (Srb A.) 183

Стадлер Л. (Stadler L.) 236, 392

Стертевант А. (Sturtevant A.) 162, 211

Струнников В. А. 394

Татум Е. (Tatum E.) 271

Тейлор Дж. (Taylor J.) 37

Терноцкий М. Ф. 218, 397

Тийо Дж. (Tije J.) 365

Тимофеев-Ресовский Н. В. 238, 239, 353, 355

Уайтхауз К. (Whitehouse K.) 163, 286

Уотсон Дж. (Watson J.) 36, 285

Федоров В. С. 213, 395

Филипченко Ю. А. 15

Фишер Р. (Fisher R.) 86

Фриз Г. де (De Vries H.) 11, 73, 193

Фриз Э. (Freese E.) 285

Филипов Г. С. 236

Хаджинов М. И. 175

Хвостова В. В. 242

Хэйс У. (Hayes W.) 269

Циммер К. (Zimmer K.) 238

Цицин Н. В. 390, 404

Чермак Э. (Tschermak E.) 11, 73

Четвериков С. С. 15, 347, 352

Чистяков И. Д. 15

Шелл Г. (Shull H.) 405

Шехурдин А. П. 15, 414

Шредер В. Н. 307

Штерн К. (Stern C.) 365

Штуббе Г. (Stubbe H.) 234, 391

Эвери О. (Avery O.) 264

Эфроимсон В. П. 370

Эфрусси Б. (Ephrussi B.) 174, 336

Юрьев В. Я. 15, 414

Якубцинер М. М. 388

Ямамото Т. (Iamamoto T.) 302

Яновский С. (Janofsky S.) 272

Янсенс Ф. (Janssens F.) 157, 162

ПРЕДМЕТНЫЙ УКАЗАТЕЛЬ

- Аберрация хромосомная — см. Хромосомная перестройка
 Автогамия 181
 Автополиплоид (-ия) 215
 Адаптация генотипическая 326
 — клеточная 325
 — онтогенетическая 325
 — тканевая 325
 — фенотипическая 326
 Аденин 32, 272, 285
 Аллелизм (аллеломорфизм) 68, 279
 — критерии 279
 — множественный 201
 — ступенчатый 281
 Аллеломорфизм — см. Аллелизм
 Аллель (-и) 68
 — доминантная 68
 — рецессивная 68
 Аллополиплоид (-ия) 217, 397
 Амитоз 25
 Амфидиплоид (-ия) 217
 Анализ генетический 11, 64, 181
 — гибридологический 11
 — тетрадный 88, 150
 Анафаза мейоза 46, 47
 — митоза 24
 Андрогенез 59
 Анеуплоид (-ия) (гетероплоидия, полисомия) 213, 222, 375
 Антикодон 275
 Антропогенетика 359
 Аппарат Гольджи 20
 Апомиксис 58
 Ауксотроф 197
 Аутбридинг (неродственное скрещивание) 401
 Аутосома 124
 Базиген 281
 Беккросс (возвратное скрещивание) 71
 Бивалент 45
 Бисексуальность 298
 Вариационный ряд 247, 248
 Веретено ахроматиновое 20, 22
 Взаимодействие генов 102
 — комплементарное — см. Комплементарность
 — модифицирующее — см. Ген-модификатор
 — — полимерное — см. Полимерия
 — — эпистатическое — см. Эпистаз
 Вид 340
 Видообразование аллопатрическое 354
 — симпатрическое 356
 Внешняя среда — см. Факторы внешней среды
 Гамета (-ы) 48
 — кроссоверные (рекомбинантные) 138
 — некрссоверные (нерекомбинантные) 138
 — нередуцированные 213, 218
 — несбалансированные 217
 — сбалансированные 208
 Гаметогенез 48, 52, 365
 Гаплоид (-ия) 40, 46
 Гаплоидная фаза (гиплофаза) 60
 Гемизигота 129
 Ген (-ы) 9, 68
 —, аддитивное действие — см. Ген — кумулятивное действие
 —, аллельное состояние — см. Аллелизм
 —, взаимодействие — см. Взаимодействие генов
 — внеядерные — см. Плазмоген
 —, гемизиготное состояние — см. Гемизигота
 —, гетерозиготное состояние — см. Гетерозигота
 — голландрические 363
 —, гомозиготное состояние — см. Гомозигота
 — дикого типа 200
 —, доза — см. Доза гена
 — дополнительные (комплементарные) 103
 —, единица кроссинговера 279
 —, единица наследственности 9, 68
 — ингибитор — см. Ген-супрессор
 —, картирование 283
 —, комплементарное действие — см. Комплементарность
 —, кумулятивное действие 112
 —, локализация — см. Локализация гена
 — модификатор 119
 —, модифицирующее действие 119
 — мутатор 233
 — мутабельные 233
 — нормальные 200
 — оператор 315

— плейотропный эффект — см.
 Плейотропный эффект
 — подавитель — см. Ген-супрессор
 — реверсия — см. Реверсия
 — регулятор 315
 — стабильные 233
 — структурный 316
 — супрессор 109
 Генетика (понятие) 9
 —, задачи 12
 — медицинская 13, 374
 — педагогическая 13, 369
 — поведения 326
 — радиационная 14, 379
 — человека — см. Антропогенетика
 Геном 182, 212
 — несбалансированный 209
 Генотип 68
 — как система 183
 Генофонд 340
 Гермафродитизм 291
 Гетерогаметность пола — см. Пол
 гетерогаметный
 Гетерозигота (гетерозиготность) 69
 Гетерозис (гибридная мощность) 405
 Гетерспикноз 293
 Гетерсплоидия — см. Анеуплоидия
 Гетерсхроматин — см. Хромосома, гетерсхроматиновый участок
 Гибрид (-ы) 65
 — двойной межлинейный 407
 — межлинейный 406
 — прививочный 335
 — отдаленный 404
 Гибридизация отдаленная 403
 — соматических клеток 336
 Гибридная мощность — см. Гетерозис
 Гинадроморф (-изм) 294
 Гиногенез 59
 Гипогеза (правило) чистоты гамет 69
 — сверхдоминирования 409
 Гомеостаз генетический 352
 Гомозигота (гомозиготность) 68
 Гомозиготизация 399
 Гомологические ряды — см. Закон гомологических рядов
 Гонти — см. Оогония и сперматогония
 Группа (-ы) крови 377, 378
 — сцепления 144
 Гуанин 32, 272, 285
 Дезоксирибонуклеиновая кислота
 (ДНК) 32, 263, 272
 Деление клетки 22
 — амитотическое — см. Амитоз
 — митотическое — см. Митоз
 — мейотическое — см. Мейоз

— редукционное — см. Мейоз, редукционное деление
 — эквационное — см. Мейоз, эквационное деление
 — созревания — см. Мейоз, деление созревания
 Дефишенси — см. Нехватки
 Делеция (-ии) — см. Нехватки
 Демографическая статистика 371
 Деспирализация хромомем 29
 Детерминация пола — см. Пол, определение
 Диакинез 46
 Дивергенция 354
 Дикий тип — см. Ген дикого типа
 Диморфизм половой — см. Пол, диморфизм
 Диплоид (-ия) 40
 Диплоидная фаза (диплофаза) 60
 Диплонема 45
 Диски хромосом 31
 Дискордантность 367
 Дискретность онтогенеза 330
 — хромосомы 210
 Дифференциация пола — см. Пол, дифференциация
 Дифференцировка 310
 —, генетические механизмы 312
 — тканей 319
 ДНК — см. Дезоксирибонуклеиновая кислота
 Доза гена 206
 Доминирование 66
 —, закон — см. Закон доминирования
 — неполное 74
 —, управление 76
 Дрейф генетический 350
 Дуализм ядерный 312
 Дупликация 203
 Единица наследственности — см. Ген
 — кроссинговера (перекреста) — см. Кроссинговер, единица
 Евгеника 380
 Закон (-ы) биологической полезности скрещивания 291, 405
 — Гарди — Вайнберга 344
 — гомологических рядов наследственной изменчивости 234
 — доминирования (единообразие первого поколения) 67, 74
 — Менделя 67, 73, 96
 — наследования 185
 — наследственности 185
 — независимого наследования 96
 — постоянства числа и формы хромосом 41

- расщепления 67, 78
- сцепления Моргана 138
- Запиратель кроссинговера — см. Инверсия
- Зародышевый мешок 53
- Зачатковый путь 48
- Зигота 43
- Зигонема 45
- Идиограмма хромосом 366
- Избирательность оплодотворения — см. Оплодотворение избирательное
- спаривания 351
- Изменчивость 10, 189
 - гена — см. Мутация
 - генотипическая 190
 - комбинативная 93, 190, 386
 - модификационная 244
 - мутационная 190, 193, 390
 - наследственная — см. Изменчивость негипотетическая
 - ненаследственная — см. Изменчивость фенотипическая
 - неопределенная 193
 - непрерывная 248
 - онтогенетическая 190
 - определенная 245
 - прерывистая (дискретная) 248
 - фенотипическая 190, 191, 244
- Изоляция генетическая 351
 - географическая 350
 - физиологическая 351
- Иммуногенетика 377
- Инбридинг (родственное скрещивание) 346, 398
- Инверсия (-ии) 203, 206, 208
- Ингибитор — см. Ген-супрессор
- Индивидуальность хромосом 27
- Индукция 316
 - между тканями 312
- Интеркинез 47
- Интерсекс (интерсексуальность) 296
- Интерфаза 22
 - мейоза 43
 - митоза 22
- Интерференция 143
- Информация генетическая — см. Код генетический
- Инцухт 398
- и-РНК — см. Рибонуклеиновая кислота информационная
- Каппа-частицы 180
- Кариогамия 54
- Кариокинез — см. Митоз
- Кариотип 39, 366
- Карта хромосом генетическая 146
 - цитологическая 154
- Кислородный эффект 240
- Клетка (-и) археспориальная 53
 - вегетативная (ядро вегетативное) 53
 - генеративная (ядро генеративное) 53
 - , мембрана 21
 - половая 48
 - плюс (+) и минус (—) 291
 - соматическая 48
 - центральная зародышевого мешка (ядро центральное) 54
- Клон 91, 244
- Код генетический (информация генетическая) 271
- Кодон (триплет) 272
- Колинеарность 272
- Коинциденция 143
- Компаунд 201
- Комплементарность 103, 280
 - нитей ДНК 33
- Комплементация межжаллельная 284
- Конкордантность 370
- Конъюгация микроорганизмов 268
 - простейших 181
 - соматическая 31
 - хромосом — см. Хромосома конъюгация
- Коэффициент вариации 251
 - достоверности разности средних 255
 - кроссинговера 156
 - наследуемости 411
 - отбора 348
- Крисс-кросс (крест-накрест) наследование 128
- Кроссинговер (перекрест хромосом) 135
 - , величина 139
 - , гипотезы 162
 - двойной 140
 - , единица 140
 - индуцированный 165
 - мейотический 157
 - митотический — см. Кроссинговер соматический
 - множественный 140
 - неравный 161
 - одинарный 140
 - соматический 159
 - спонтанный 165
- Кроссоверы 138
- Лептонема 44
- Лизосомы 20
- Линия бессамцовая 180
 - инбредная 406
 - чистая 244, 341
- Локализация гена 145
- Локус 140

Макрогаметогенез — см. Мегagamето-
генез

Макронуклеус 312

Макроспора — см. Мегаспора

Макроспорогенез — см. Мегаспороге-
нез

Мегagamетогенез (макрогаметогенез)
53

Мегаспора (макроспора) 53

Мегаспорогенез (макроспорогенез) 52,
53

Межхромосомные перестройки — см.
Транслокация

Мейоз 43

—, деление созревания 50

—, редукционное деление 47

—, стадии (фазы) 43

— у автополиплоидов 215

— у аллополиплоидов 217

— у гаплоидов 46

— у отдаленных гибридов 217

—, эквационное деление 47

Мерзиготы 268

Метакинез 24

Метафаза мейоза 46, 47

— митоза 24

Метафазная пластинка 24

Метод (-ы) и методика (-и) гене-
тики 11, 361

— близнецовый 244, 367

— вегетативного сближения 403

— генеалогический 362

— генетический — см. Анализ генети-
ческий

— гибридологический 64

— концентрирования мутаций 261

— культуры тканей 336

— математического (статистическо-
го) анализа 11, 247

— хи-квадрат (χ^2) 85

— ментора 77

— цитогенетический 370

— опыления смесью пыльцы 403

— отбора 414

— отдаленной гибридизации 403

— спечатков 260

— перекрывающихся делеций 283

— головинок — см. Сиб-селекция

— популяционный 371

— посрединка 403

— преодоления нескрещиваемости 403

— прививок 335

— сиб-селекции — см. Сиб-селекция

— селективных сред 259

— сцепленных X-хромосом (yy) 227

— тетрадного анализа — см. Анализ

тетрадный

— трансплантации ядер 311

— — тканей 320

— учета мутаций 227

— цитогенетический 11, 365

— цитологический 11

Микрогаметогенез 52

Микроделация 204

Микроспора (пыльцевое зерно) 53

Микронуклеус 181, 312

Микроспорогенез 52, 53

Миксоплазма 24

Митоз 22

—, К-митоз (С-митоз) 220

—, стадии 22

Митохондрии 20, 225

Модификация длительная 177, 245,
326

Мозаики (химеры) 195

Моносомик 223

Моноспермия 57

Морфозы 332

Мост хромосомный — см. Хромосома,
мост

Мутаген (-ы) (мутагенные факторы)
236, 242, 243

Мутант 199

Мутационное давление 348

Мутационный процесс 193

Мутация (-ии) 190, 193

— аллельная 280

— биохимическая 197

— видимая 196

— генеративная 194

— генная (точковая) 199, 200

— геномная 199, 212

— доминантная 200

—, изменение числа хромосом — см.
Анеуплоидия; Полиплоидия

— индуцированные 194, 236, 392

—, классификация 193

— летальная 198

—, методы учета — см. Методы учета
мутаций

— морфологическая 196

— обратная — см. Реверсия

— полулетальная (семи- или суб-)
198

— почковая 196

— пластидная 225

— прямая 200

— рецессивная 200

— соматическая 194

— спонтанные 194

— хромосомная 199, 203

— цитоплазматическая (плазмогенов)
199, 225

— физиологическая 197

—, частота возникновения 200, 232

Мутон 284

Направительное тельце — см. Редук-
ционное тельце

Наследование 9, 185

—, законы 185

—, законы Менделя — см. Закон Мен-
деля

— крест-накрест 128

— крисс-кросс — см. Крисс-кросс на-
следование

— независимое 96

— нехромосомное 167

— пластидное 171

— при партеногенезе 90

— при апомиксисе 89

— при бесполом размножении 91

— при взаимодействии генов — см.
Взаимодействие генов

— при дигибридном скрещивании 92

— признаков, сцепленных с полом 126

— при моногибридном скрещивании
66

— при неполном доминировании 74

— при нерасхождении половых хро-
мосом 131

— при партеногенезе 90

— при плейотропном действии гена
138

— при полигибридном скрещивании 99

— пластидное 171

— сигнальное 10

— сцепленное 135

— хромосомное 168

— цитоплазматическое 167

— через включения 180

— через инфекцию 180

— через митохондрии 174

— ядерное 168

Наследственность 9, 185

—, принципы 185

— сигнальная 10, 328

— цитоплазматическая 187

— ядерная 187

Наследуемость 411

—, коэффициент — см. Коэффициент
наследуемости

Нерасхождение хромосом 131, 212

Несовместимость геномов и цитоплаз-
мы — см. Совместимость и несовме-
стимость

— тканей 321

Нехватки (дефишенсы и делеции) 203

— терминальные (концевые) 203

Норма реакции 191, 244, 322

Нормированное отклонение 252

Нуклеотид 32

Нулисомик 223

Овогонии — см. Оогонии

Овогенез — см. Оогенез

Овоцит — см. Ооцит

Онтогенез — 309

—, дискретность — см. Дискретность
онтогенеза

—, управление 322

—, критические периоды 331

Онтогенетика 11, 309

Оогенез (овогенез) 50

Оогонии (овогонии) 48

Оотида 52

Ооцит (овоцит) 50

Оперон 316

Оплодотворение 54, 365

— двойное 56

— избирательное 57

— моноспермное 56

— полиспермное 57

— селективное 57, 80

Определение пола — см. Пол, опре-
деление

Основания пиримидиновые 32

— пуриновые 32

Отбор 348

— в популяциях 348

— в чистых линиях 340

— естественный 350

— индивидуальный 415

— искусственный 414

—, коэффициент — см. Коэффициент
отбора

— массовый 414

—, методы — см. Методы отбора

—, — сиб-селекции — см. Сиб-селек-
ция

— на провокационном фоне 261

— по генотипу — см. Отбор индиви-
дуальный

— по фенотипу — см. Отбор массовый

—, эффективность 414

Ошибка среднего арифметического
254

Панмиксия 57, 341

Партеногенез 58

— генеративный (гаплоидный) 58

— соматический (диплоидный) 58

Пахинема 45

Пенетрантность 324

Перекрест хромосом — см. Кроссинг-
овер

Переопределение пола 301, 302

Перестройка — см. Хромосомная пе-
рестройка

Пикноз 237

Плазмоген 182, 226

Плазмон 182

Плазмотип — см. Плазмон

Пластидом 171

Пластиды 20, 171

Плейотропный эффект 121

Пол 289, 290

— балансовая теория определения 291

— гетерогаметный 125, 292

— гомогаметный 125, 292

— диморфизм 291

— дифференциация 301

— определение (детерминация) 290, 291, 295

— переопределение — см. Переопределение пола

— расщепление по полу — см. Расщепление по полу

— соотношение полов вторичное 305

— — — первичное 305

— хромосомная теория определения 291

Поливалент 215

Полимерия 111

— кумулятивная 112

— некумулятивная 117

Полиморфизм популяции 352

— сбалансированный 353

Полплоид (-ия) 213, 221, 395

— гибридная — см. Аллополиплоидия

Полплоидный ряд 215

Полсомия — см. Анеуплоидия

Полсомы (полирибосомы) 275

Полспермия 57

Полтения 26, 312

Полвой фактор (F-фактор) 268

Полвой хроматин — см. Хроматин половой

Полхроматида 27, 47

Полрное тельце — см. Редукционное тельце

Популяция (-ии) 340

— генетическая структура 340

— динамика 347

— панмиктическая 342

— закон Гарди — Вайнберга 344

— полиморфизм — см. Полиморфизм популяции

— равновесие 342

— факторы изоляции — см. Факторы изоляции

Порода 385

— гомосексная 386

Принадаптация 262

Предетерминация цитоплазмы 177

— генотипическая 177

— онтогенетическая 177

— фенотипическая 177

Признак (-и) 64

— альтернативные 64

— врожденные 10, 376

— вторичнополовые 290

— доминантные 67

— зависимые от пола 290

— качественные 112, 248

— количественные 112, 248

— ограниченные полом 290

— первичнополовые 290

— рецессивные 67

— сцепленные с полом 128

Принцип попадания 239

Пробанд 362

Прометафаза 24

Пронуклеус женский 55

— мужской 55

Прототрофы 197

Профаза мейоза 44, 47

— митоза 22

Псевдоаллелизм 281

Псевдогамия 59

Пуф 278, 313

Пыльцевое зерно — см. Микроспора

Разведение — см. Скрещивание

Развитие, критические периоды 331

—, стадии 330

Размножение (воспроизведение) 17

— бесполое 17, 22

— вегетативное 18

— половое 17, 43, 58

Распределение вариант нормальное 252

Расщепление 67

— гаметическое 87, 88

— при анализирующем скрещивании 72, 92

— при дигибридном скрещивании 93

— при моногибридном скрещивании 67

— при неполном доминировании 74

— при неполном сцеплении 138

— при полигибридном скрещивании 99

— при полном сцеплении 136

— по генотипу 69

— по полу 125

— по фенотипу 69

—, статистический характер 84

— у тетраплоидов 216

Реверсия 200

Редукционное деление — см. Мейоз, редукционное деление

Редукционное тельце (направительное, полярное) 52

Резус-фактор (Rh-фактор) 378

Рекомбинанты 135

Рекомбинационный тест 280

Рекомбинация генов 138

— — у бактерий 150

Рекон 284

Репликация ДНК 35

Репрессия 316
 Репрессор 316
 Ресинтез видов 219
 Решетка Пеннета 69
 Рибонуклеиновая кислота (РНК) 19, 270
 — — информационная (и-РНК) 275
 — — рибосомная (р-РНК) 19, 275
 — — транспортная (т-РНК) 275
 Рибосома (-ы) 20
 РНК — см. Рибонуклеиновая кислота
 Родословные 362

 Самонесовместимость (самостерильность) 203
 Свойство 64
 Сверхдоминирование 409
 Сексуальность относительная 291
 Селекция 383
 — ступенчатая 394
 Серия множественных аллелей — см. Аллелизм множественный
 Сиб-селекция 416
 Синапсис — см. Хромосома, конъюгация
 Сингамия 54
 Синкарион 313
 Системный контроль 332
 Скрещивание (-ия) 64
 — анализирующее 72
 — возвратное — см. Беккросс
 — дигибридное 92
 — моногибридное 66
 — неродственное — см. Аутбридинг
 — поглотительное — см. Беккросс
 — полигибридное 99
 — реципрокное 71
 — родственное — см. Инбридинг
 Совместимость и несовместимость геномов 219
 — — геномов с цитоплазмой 219
 — — тканей 321
 Сорт 385
 Сперматиды 50
 Сперматогенез 50
 Сперматогонии 50
 Сперматозоид 50
 Сперматоцит 50
 Спермий 53
 Спермиогенез — см. Сперматогенез
 Спорогенез 52
 Среда внешняя — см. Факторы внешней среды
 — минимальная 259
 — полная 259
 — селективная 259
 Среднее арифметическое 249
 Стадии развития 330
 Стандартное отклонение 250

Степени свободы 86
 Стерильность отдаленных гибридов 404
 — цитоплазматическая мужская (ЦМС) — см. Цитоплазматическая мужская стерильность
 Супрессия 200
 Сцепление генов 135
 —, группа — см. Группа сцепления

 т-РНК — см. Рибонуклеиновая кислота транспортная
 Теломера 26
 Телофаза мейоза 47
 — митоза 24
 Тельца Барра — см. Хроматин половой
 Теория мишени 238
 Терминализация хиазм 45
 Тетрада спор 53
 — хроматид 45
 Тетраплоид — см. Полиплоид
 Тимин 32, 272, 285
 Трансген 281
 Трансдукция 266
 Транскрипция 275
 Транслокация (-ии) 154, 208
 — реципрокная 208
 Трансляция 275
 Трансплантация тканей 321
 — ядер 311
 Трансформация 264
 Триплет — см. Кодон
 Триплоиды — см. Полиплоид
 Трисомик 223

 Унивалент 215
 Урацил 33, 285

 Фаза (-ы) гаплоидная см. — Гаплоидная фаза
 — диплоидная — см. Диплоидная фаза
 Фактор (-ы) внешней среды 244, 299, 369
 — изоляции 350
 — молока 180
 — мутагенные — см. Мутагены
 — наследственный — см. Ген
 — трансформирующий 264
 — фертильности (F-фактор) — см. Половой фактор
 — эволюции 339
 Феногенетика — см. Онтогенетика
 Фенокопии 332
 Фенотип 68
 Фенотипический радикал 96
 Фрагмент ацентрический 27

Фрагмент ацентрический
 Фригидность

 Хиазма (-ы)
 —, терминализация хроматидов
 Химосы — см. Химическая
 Хроматида (-ы)
 — неестественная
 — естественная
 Хроматин 19
 — половой 2
 Хромонема 2
 Хромомеры 2
 Хромосома (-ы)
 —, аутосома
 —, ацентрическая
 —, гетерохромосома
 —, гигантская
 —, гомологичная
 —, деспирализованная
 —, дисцентрическая
 —, добавочная
 В
 —, ирек (y)
 —, икс (x) 12
 —, индивидуальная
 —, дуальность
 —, конъюгация
 —, ламповая
 —, locus — с
 —, метацентрическая
 —, most 207,
 —, независимая
 —, обмен уча
 —, первичная
 —, ремер
 —, терекрест
 —, терестройка
 —, претройка
 —, политенная
 —, оловая 12
 —, размеры 2
 —, разрывы 2
 —, редукция
 —, репродукция
 —, синапсис —
 —, спирализация
 —, спутничная
 —, строение 2
 —, субметацен

фрагмопласт 25
фриартини 302

Хиазма (-ы) 45, 47

—, терминализация — см. Терминализация хиазм

Химеры — см. Мозаики

Хроматида (-ы) 22, 45

— нестринская 45

— стринская 22, 27

Хроматин 19

— половой 298

Хромонема 28

Хромеры 29

Хромосома (-ы) 19

—, аутосома — см. Аутосома

— ацентрическая 26, 210

—, гетерохроматиновый участок 29, 298

— гигантская 29, 278, 313

— гомологичные 40

—, деспирализация — см. Деспирализация хромонем

— дисцентрическая 207

— добавочная — см. Хромосома типа П

— грек (y) 124, 292, 366

— кс (x) 124, 292, 366

—, индивидуальность — см. Индивидуальность хромосом

—, инъюгация 45

—, ламповые щетки 31, 278, 315

—, locus — см. Локус

— метацентрическая 26

—, пост 207, 237

—, независимое расхождение 46, 97

—, обмен участками 138

—, первичная перетяжка — см. Центромера

—, ерекст — см. Кроссинговер

—, ерестройка — см. Хромосомная перестройка

—, блитенная — см. Политения

—, оловая 124, 292

—, размеры 26

—, разрывы 210

—, редукция числа 43

—, репродукция (удвоение) 26, 35

—, синансис — см. Хромосома, конъюгация

—, спирализация — см. Цикл спирализации

—, спутничная 26

—, строение 26

—, субметацентрическая 26

— типа А 41

— типа В (добавочная) 41, 42

—, фрагментация 237

—, химический состав 32

—, число 39

—, эухроматиновый участок 29

Хромосомная абберация — см. Хромосомная перестройка

Хромосомная болезнь 374

Хромосомная перестройка 231, 367

Хромосомная теория наследственности 97, 166

Центросома 20

Центриоль 20

Центромера (перетяжка хромосомы первичная) 22

— диффузная 27

Центросфера 20

Центры происхождения культурных растений 384

Цикл спирализации хромонем 28

Цис-транс-тест 282

Цистрон 284

Цитозин 32, 272, 285

Цитокинез 22, 24

Цитоплазма 19

Цитоплазматическая мужская стерильность (ЦМС) 175

Чистота гамет — см. Гипотеза чистоты гамет

Штамм 385

Эволюция, факторы — см. Факторы эволюции

Эквационное деление — см. Мейоз, эквационное деление

Эксонъюгант 181

Экспрессивность 324

Эндоцитоз 25

Эндоплазматическая сеть 20

Эписома 263

Эпистаз 108

— двойной рецессивный 111

— доминантный 109

— рецессивный 110

Эухроматин — см. Хромосома

Эффект положения 211

Ядро (-а) 19

Ядрышко 19

Ядрышковый организатор 26

Яйцеклетка 52

Оглавление

Предисловие (7)

Введение (9)

Раздел I. Материальные основы наследственности

Глава 1. Строение клетки (19). 1. Ядро (19). 2. Цитоплазма (19).

Глава 2. Цитологические основы бесполого размножения (22). 1. Деление клетки (22). 2. Строение хромосом и их репродукция (26). 3. Видовая специфичность кариотипа (39).

Глава 3. Цитологические основы полового размножения (43). 1. Мейоз (43). 2. Гаметогенез у животных (48). 3. Спорогенез и гаметогенез у растений (52). 4. Оплодотворение (54). 5. Нерегулярные типы полового размножения (58). 6. Чередувание гаплофазы и диплофазы в жизненном цикле (60).

Раздел II. Закономерности наследования признаков и принципы наследственности

Глава 4. Гибридологический метод (64). 1. Особенности гибридологического метода (64). 2. Правила записи скрещиваний (65).

Глава 5. Наследование при моногибридном скрещивании (66). 1. Моногибридное скрещивание (66). 2. Анализирующее и возвратное скрещивания (71). 3. Наследование при неполном доминировании. Изменение характера доминирования (74). 4. Условия, обеспечивающие проявление закона расщепления (78). 5. Статистический характер расщепления (84). 6. Гаметическое расщепление и тетрадный анализ (87). 7. Особенности наследования при нерегулярных типах полового и при бесполом размножении (89).

Глава 6. Наследование при полигибридном скрещивании (92). 1. Дигибридное скрещивание (92). 2. Цитологические основы дигибридного расщепления (96). 3. Полигибридное скрещивание (99).

Глава 7. Наследование при взаимодействии генов (102). 1. Проявление действия гена (102). 2. Типы взаимодействия генов (103). 3. Множественное (плейотропное) действие генов (121).

Глава 8. Наследование признаков, сцепленных с полом (124). 1. Расщепление по полу и роль хромосом в определении пола (124). 2. Наследование признаков, сцепленных с полом (126). 3. Наследование при нерасхождении половых хромосом (131).

Глава 9. Сцепление и кроссинговер (134). 1. Явление сцепленного наследования (134). 2. Кроссинговер и его генетическое доказательство (135). 3. Величина перекреста и линейное расположение генов в хромосоме (139). 4. Локализация гена (144). 5. Генетические карты (146). 6. Учет кроссинговера при тетрадном анализе (150). 7. Цитологическое доказательство кроссинговера (152). 8. Сравнение генетических и цитологических карт хромосом (154). 9. Механизм кроссинговера (157). 10. Факторы, влияющие на перекрест хромосом (163).

Глава 10. Нехромосомное (цитоплазматическое) наследование (167). 1. Относительная роль ядра и цитоплазмы в наследовании (168). 2. Собственно нехромосомное, или цитоплазматическое, наследование (171). 3. Пределерминация цитоплазмы (177). 4. Наследование через инфекцию и включения (180). 5. Генетический анализ нехромосомного наследования (181).

Глава 11. Основные законы наследования и принципы наследственности (185). 1. Законы наследования Менделя и вытекающие из них принципы

наследственности (185). 2. Законы наследования Моргана и вытекающие из них принципы наследственности (186). 3. Закономерности цитоплазматического наследования и вытекающие из них принципы наследственности (187).

Раздел III. Изменчивость, ее причины и методы изучения

Глава 12. Классификация изменчивости (190). 1. Генотипическая изменчивость (190). 2. Фенотипическая изменчивость (190).

Глава 13. Мутационная изменчивость (193). 1. Принципы классификации мутаций (193). 2. Генные мутации (200). 3. Хромосомные мутации (203). 4. Гетеромные мутации (212). 5. Цитоплазматические мутации (225). 6. Некоторые методы учета мутаций (227). 7. Спонтанный мутационный процесс и его причины (232). 8. Индуцированный мутационный процесс и его закономерности (236).

Глава 14. Модификационная изменчивость (244). 1. Понятие о модификационной изменчивости и ее значение (244). 2. Математические методы изучения изменчивости (247). 3. Закономерности модификационной изменчивости (52).

Раздел IV. Молекулярные основы наследственности

Глава 15. Химические основы наследственности (258). 1. Особенности микроорганизмов как объекта изучения молекулярной генетики (258). 2. ДНК — носитель наследственной информации (263). 3. Эписомы (268). 4. РНК — носитель наследственной информации (270).

Глава 16. Генетический код (271). 1. Генетическая организация ДНК (272). 2. Генетический контроль синтеза белка (274).

Глава 17. Природа гена (279). 1. Аллелизм и критерий аллелизма (279). 2. Структура гена (280). 3. Молекулярные основы некоторых генетических процессов (285).

Раздел V. Генетика пола

Глава 18. Определение пола (290). 1. Биология пола (290). 2. Хромосомная теория определения пола (292). 3. Балансовая теория определения пола (295). 4. Роль условий среды в определении пола (299).

Глава 19. Дифференциация и переопределение пола (301). 1. Дифференциация пола (301). 2. Переопределение пола в онтогенезе (302).

Глава 20. Соотношение полов и проблема его регуляции (305). 1. Соотношение полов в естественных условиях (305). 2. Искусственная регуляция соотношения полов (306).

Раздел VI. Генетические основы онтогенеза

Глава 21. Генетические основы дифференцировки (310). 1. Первичная дифференцировка (310). 2. Генетические механизмы дифференцировки (312).

Глава 22. Действие гена (317). 1. Цепи биосинтеза (317). 2. Время действия гена (318). 3. Трансплантация как метод изучения действия гена (320).

Глава 23. Генотип и фенотип (322). 1. Наследственная норма реакции. Управление онтогенезом (322). 2. Экспрессивность и пенетрантность (324). 3. Онтогенетическая адаптация (325). 4. Поведение как приспособление (326).

Глава 24. Дискретность онтогенеза (330). 1. Стадийное развитие (330). 2. Критические периоды. Фенокопии и морфозы (331). 3. Системный контроль генетических процессов (332).

Глава 25. Проблема наследования приобретенных изменений (335). 1. Анализ потомства особи с переопределенным полом (335). 2. Анализ прививных гибридов (335). 3. Трансформация и гибридизация в культуре клеток (336).

Раздел VII. Генетика популяций и генетические основы эволюции

Глава 26. Популяция (340). 1. Популяция и ее генетическая структура (340). 2. Наследование в популяции (342).

Глава 27. Факторы генетической динамики популяций (347). 1. Мутационный процесс (347). 2. Отбор (348). 3. Численность популяции (350). 4. Изоляция (350).

Глава 28. Генетические основы эволюции (352). 1. Генетический гомеостаз (352). 2. Внутривидовая дивергенция (354).

Раздел VIII. Генетика человека

Глава 29. Методы изучения генетики человека (361). 1. Человек как объект генетических исследований (361). 2. Генеалогический метод (362). 3. Цитогенетический метод (365). 4. Близнецовый метод (367). 5. Онтогенетический метод (370). 6. Популяционный метод (371).

Глава 30. Проблемы медицинской генетики (374). 1. Хромосомные болезни (374). 2. Иммуногенетика (377). 3. Актуальные вопросы медицинской генетики (379).

Раздел IX. Генетические основы селекции

Глава 31. Селекция как наука (384). 1. Предмет селекции (384). Исходный материал для селекции. Порода, сорт и штамм (384).

Глава 32. Источники изменчивости для отбора (386). 1. Комбинативная изменчивость (386). 2. Мутационная изменчивость (390). 3. Полиплоидия (395).

Глава 33. Системы скрещивания (398). 1. Классификация типов скрещивания и методов разведения (398). 2. Родственное скрещивание (инбридинг) (398). 3. Неродственное скрещивание (аутбридинг) (401). 4. Опаленная гибридизация (403). 5. Гетерозис (405).

Глава 34. Наследуемость (411). 1. Коэффициент наследуемости (411). 2. Значение коэффициента наследуемости для селекции (412).

Глава 35. Методы отбора (414). 1. Массовый отбор (414). 2. Индивидуальный отбор (415).

Список рекомендуемой литературы (419).

Указатель авторов (420).

Предметный указатель (422).

Лобашев Михаил Ефимович, Ватти Кира Владимировна,
Тихомирова Маргарита Михайловна

ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦИИ

Редактор А. М. Приданцева. Художник Д. П. Белов. Художественный редактор В. Г. Ежков. Технический редактор И. В. Квасницкая. Корректор Г. С. Попова.
Сдано в набор 18/X 1968 г. Подписано к печати 16/II 1970 г. 60×90^{1/8}. Бумага тип. № 1.
Печ. л. 27+вкл. офсет 0,25+вкл. выс. п. 0,25. Уч.-изд. л. 27,21+вкл. 0,62. Тираж 40 т. экз.,
(Пл. 1969 г. № 20). А03663. Заказ № 368

Издательство «Просвещение» Комитета по печати при Совете Министров РСФСР. Москва.
3-й проезд Марьиной рощи, 41
Ленинградская типография № 4 Главполиграфпрома Комитета по печати при Совете Министров СССР, Социалистическая, 14.
Цена без переплета 84 к., переплет 18

эволюция

я структура

). 1. Уте-
яции (30)

ский гено-

Человек из

метод (302)

5. Онтогене-

сомные бо-

медицинской

384). 2. Ис-

мбинативная

онидия (395)

типов скре-

ние (пери-

4. Отдален-

ности (411)

2. Индиви-

на,

ный редактор

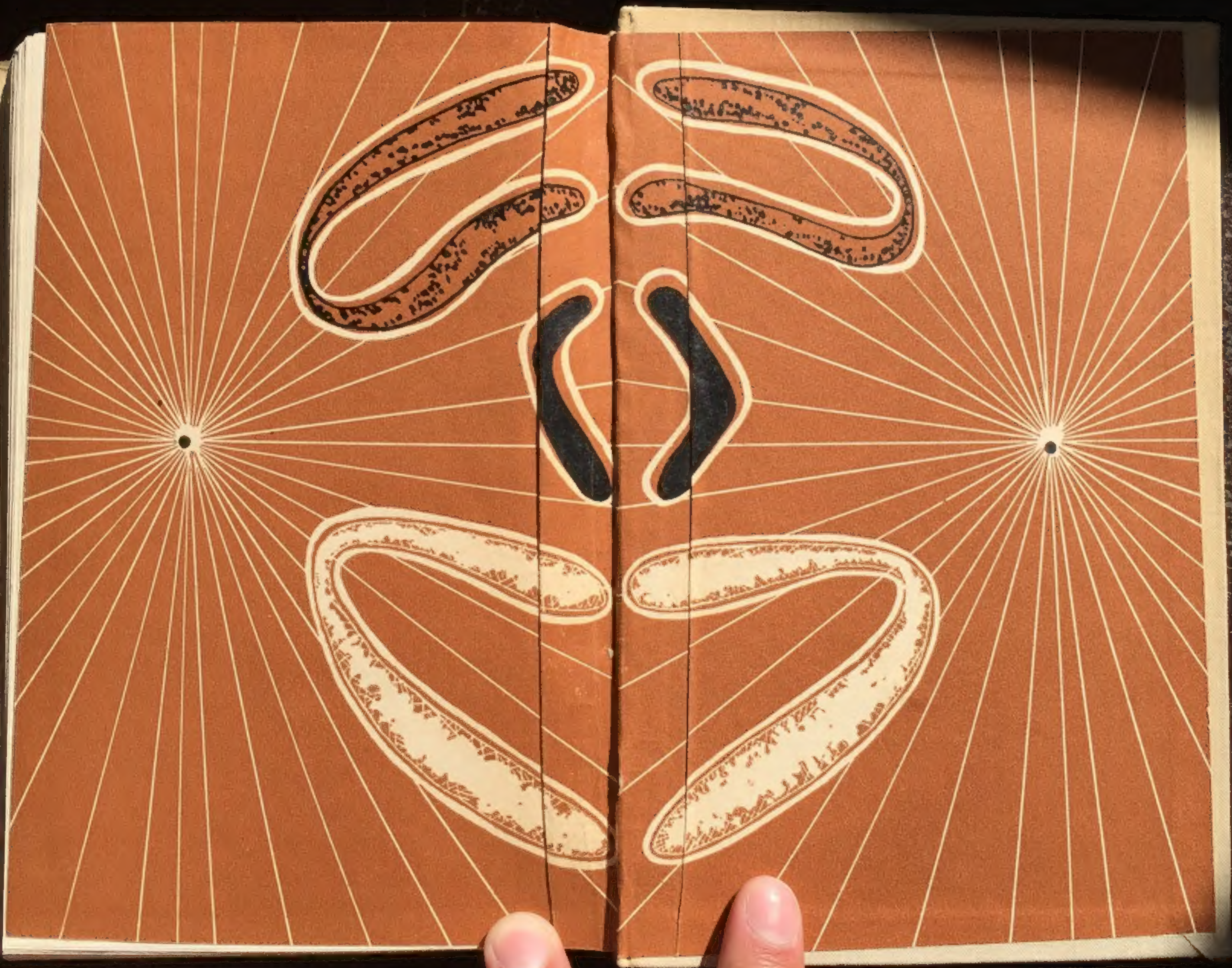
С. Полкова

мага тип. № 1.

аж 40 тыс. экз.

СФСР, Москва.

и Совете Мини-



1 p. 02 к



ИЗДАНИЕ СРЕДНЕВЕКОВОЕ